



UNIVERSIDAD DE VALLADOLID

Facultad de Enfermería de Soria



Facultad de Enfermería de Soria

GRADO EN ENFERMERÍA

Trabajo Fin de Grado

SÍNDROME TALASÉMICO: REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Estudiante: Irene Peña Olivar

Tutelado por: Isabel Carrero Ayuso

Soria 8 de junio 2016

ÍNDICE

RESUMEN.....	3
1. INTRODUCCIÓN	4
1.1. HEMOGLOBINA	4
1.2. TALASEMIAS.....	9
1.2.1. CLASIFICACIÓN.....	10
1.2.2. SÍNTOMAS	12
1.2.3. EPIDEMIOLOGÍA	13
2. JUSTIFICACIÓN	15
3. OBJETIVOS	16
4. MATERIAL Y MÉTODOS	17
5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	20
5.1. CLÍNICA Y COMPLICACIONES	20
5.2. DIAGNÓSTICO, PRUEBAS Y EXÁMENES.....	22
5.3. TRATAMIENTO	25
5.4. ACTUACIONES Y CUIDADOS DE ENFERMERÍA.....	30
6. CONCLUSIONES.....	36
7. BIBLIOGRAFÍA	37

ÍNDICE DE TABLAS Y FIGURAS:

Figuras:

Figura 1: Estructura de la hemoglobina y del grupo hemo.....	4
Figura 2: La genética y la estructura de las variantes de la Hemoglobina.....	5
Figura 3: Recogida de oxígeno en los pulmones.....	6
Figura 4: Liberación de oxígeno en tejidos periféricos.....	7
Figura 5: Recogida de dióxido de carbono en los tejidos periféricos.....	7
Figura 6: Liberación de dióxido de carbono en los pulmones.....	8
Figura 7: Patrón de herencia autosómica recesiva cuando los dos progenitores son portadores y cuando solo lo es uno de ellos.....	10
Figura 8: Mutación de la β - talasemia.....	11
Figura 9: Distribución mundial de la α y β talasemia.....	14
Figura 10: Órganos que se pueden verse afectados por la sobrecarga férrica en adultos.....	21
Figura 11: Alteración de los glóbulos rojos en la talasemia.....	23

Tablas:

Tabla 1: Composición de los tipos de Hb en función del momento de desarrollo.....	5
Tabla 2: Criterios de inclusión y exclusión de la búsqueda bibliográfica.....	18
Tabla 3: Estrategia de búsqueda y de la bibliografía utilizada.....	19

RESUMEN

Introducción: el síndrome talasémico es una hemoglobinopatía, es decir una alteración en la estructura de la hemoglobina (Hb), molécula proteica presente en los glóbulos rojos o eritrocitos. Esta enfermedad se caracteriza por una producción anormal de la Hb debido a la disminución de la síntesis de una o varias de las cadenas de esta, teniendo un patrón de herencia autosómico recesivo. Encontramos que los tipos principales de la talasemia se dividen en α y β en función de la subunidad de la Hb a la que afecten.

Objetivos: como objetivo para este trabajo se plantea llevar a cabo una revisión bibliográfica sobre aspectos de la clínica, el diagnóstico y los cuidados de enfermería en el síndrome talasémico, conociendo las principales características de la enfermedad, así como las intervenciones sanitarias hacia esta.

Material y métodos: para la revisión bibliográfica se realizaron búsquedas en las bases de datos: SciELO, Medline-Pubmed, Medline Plus, Elsevier, DIALNET. Los resultados se limitaron a artículos o documentos de investigación, con publicaciones principalmente posteriores a 2006. Otras herramientas empleadas fueron varios libros, revistas clínicas y documentos técnicos o científicos.

Resultados y discusión: para tratar el síndrome talasémico encontramos diversos métodos como las transfusiones sanguíneas, los quelantes de hierro, la esplenectomía, los suplementos de ácido fólico y el trasplante de médula ósea. Como cuidados de enfermería debemos trabajar en programas de prevención de esta enfermedad, otro aspecto que debemos abordar son las necesidades del paciente que se vean afectadas, durante el tratamiento o en las posibles complicaciones asociadas a la patología.

Conclusiones: debido a que es una enfermedad que afecta a nuestra población y constituye un importante problema de salud pública en las regiones donde es más frecuente, es fundamental que los profesionales de la salud actúen, de forma holística, en cuanto al diagnóstico, tratamiento y cuidados que hay que proporcionar ante este tipo de patología.

1. INTRODUCCIÓN

1.1. HEMOGLOBINA

La Hemoglobina (Hb) es una molécula proteica presente en los glóbulos rojos o eritrocitos. Se encarga de transportar el oxígeno (O₂) del aparato respiratorio hacia los tejidos periféricos, así como del transporte hacia los pulmones del dióxido de carbono (CO₂), producido en el metabolismo oxidativo de los tejidos periféricos para su eliminación y también de la neutralización de protones (H⁺) generados en ese metabolismo (1) (2).

La Hb es una proteína con estructura cuaternaria, tiene varias subunidades polipeptídicas, o globinas, (4, concretamente), cada una de ellas con un grupo hemo (ferroporfirina) como grupo prostético (3) (4). En el adulto, el 97% de la hemoglobina total es de tipo HbA₁; está formada por dos cadenas α, de 141 aminoácidos, y dos β, de 146 aminoácidos (Figura 1). Hasta un 3% es HbA₂, con cadenas α y δ.

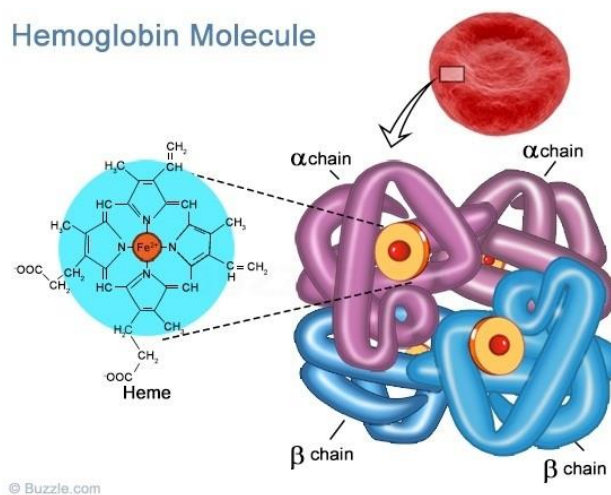


Figura 1. Estructura de la hemoglobina y del grupo hemo. Fuente: <http://www.buzzle.com/articles/structure-of-hemoglobin.html>

La síntesis de las cadenas de globina varía según el desarrollo (Tabla 1) (5).

Tabla 1. Composición de los tipos de Hb en función del momento de desarrollo. Fuente: referencia (5).

	EMBRIÓN	FETO	ADULTO
Composición	Hb Gower I: $\zeta_2\varepsilon_2$	HbF: $\alpha_2\gamma_2$	HbA ₁ : $\alpha_2\beta_2$
	Hb Gower II: $\alpha_2\varepsilon_2$		HbA ₂ : $\alpha_2\delta_2$
	Portland I: $\zeta_2\gamma_2$		
	Portland II: $\zeta_2\beta_2$		

Los genes de la α -globina se encuentran en el cromosoma 16, mientras que los genes de las globinas β y γ se encuentran en el cromosoma 11 (6) (Figura 2).

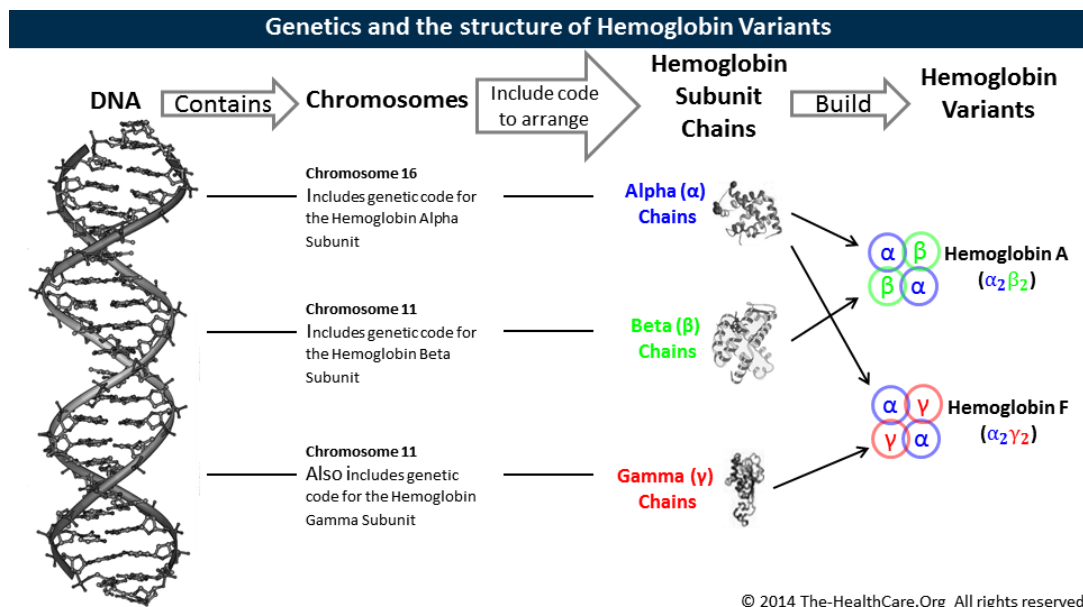


Figura 2. La genética y la estructura de las variantes de la Hemoglobina.

Fuente: <http://the-healthcare.org/hemoglobin/hemoglobin-variants/>

El transporte de oxígeno es la principal función de la hemoglobina, y más de un 98% del O₂ en sangre viaja unido a la hemoglobina. Además, también transporta hacia los pulmones el CO₂ liberado por los tejidos periféricos. Durante el proceso, la molécula de hemoglobina pasa por cambios conformacionales debidos a las entradas y salidas de estos gases, algo que también se produce cuando la Hb une o libera H⁺.

✓ **Transporte de oxígeno.**

En el tejido alveolar de los pulmones, el oxígeno se dispersa a través de la membrana alveolar hasta alcanzar los capilares del pulmón y de ahí pasar a los glóbulos rojos que contienen la hemoglobina a cuyo grupo hemo se une directamente el O_2 (Figura 3). Debido a que cada molécula de hemoglobina tiene cuatro grupos hemo, tiene la capacidad de llevar cuatro moléculas de oxígeno. La carga de la hemoglobina con las moléculas de O_2 ocurre de una manera cooperativa. Cuando una molécula de O_2 se une a uno de los grupos hemo, induce un cambio conformacional que resulta en un incremento en la afinidad por el oxígeno para las otras tres subunidades. La conformación de la molécula de hemoglobina cuando está “al completo” de oxígeno se denomina estado relajado (R).

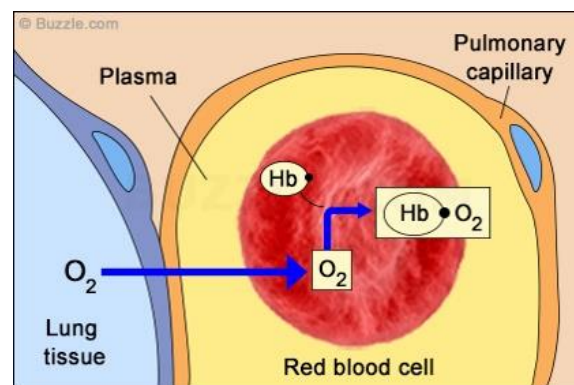


Figura 3. Recogida de oxígeno en los pulmones. Fuente:

<http://www.buzzle.com/articles/structure-of-hemoglobin.html>

Cuando la hemoglobina, cargada de oxígeno, llega desde los pulmones a los capilares de los tejidos periféricos, se encuentra un pH algo más ácido debido a la concentración incrementada en esos tejidos del CO_2 . Esto disminuye la afinidad por el oxígeno en la hemoglobina, facilitando de este modo su liberación. La relación inversa entre la afinidad por el oxígeno de la hemoglobina con la acidez (H^+) y la concentración del CO_2 es conocida como “efecto Bohr”. Aparte del efecto Bohr, en los glóbulos rojos existe una alta concentración de 2,3-bisfosfoglicerato (2,3-BPG) que también modula la afinidad de la Hb por el O_2 y facilita la liberación de este.

La descarga del oxígeno también ocurre de manera cooperativa y la liberación de la primera molécula de este gas facilita la liberación de las siguientes moléculas unidas a otros grupos hemo de la Hb. La conformación de la molécula de Hb desoxigenada se denomina estado tenso (T) (Figura 4).

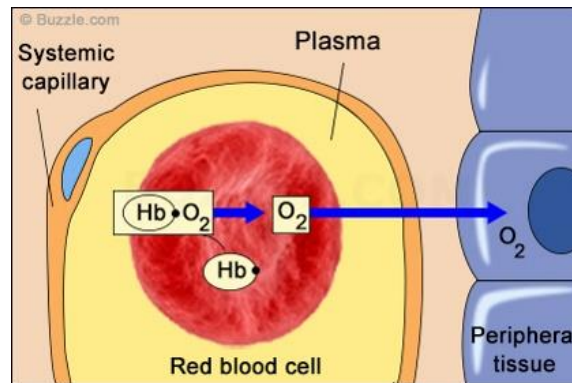


Figura 4. Liberación de oxígeno en tejidos periféricos. Fuente: <http://www.buzzle.com/articles/structure-of-hemoglobin.html>

✓ **Transporte de dióxido de carbono.**

La desoxihemoglobina tiene una afinidad más alta por las moléculas de CO_2 que su equivalente oxigenado; esto se conoce como “efecto Haldane” y facilita la unión de las moléculas de CO_2 en los tejidos (Figura 5). Sin embargo, solo un 20% del dióxido de carbono se transporta unido a la Hb; el resto viaja en la sangre mayoritariamente en forma de bicarbonato.

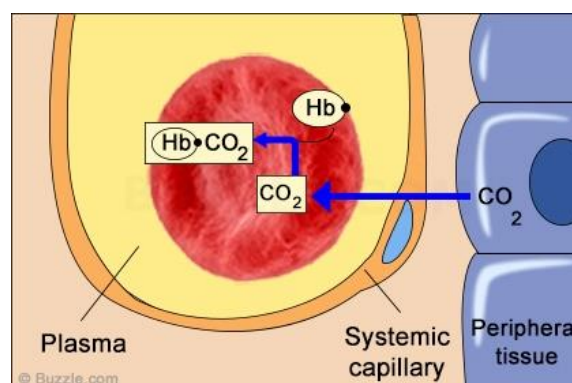


Figura 5. Recogida de dióxido de carbono en los tejidos periféricos. Fuente: <http://www.buzzle.com/articles/structure-of-hemoglobin.html>

En los pulmones, el efecto Haldane promueve la disociación de las moléculas de CO_2 en presencia de oxígeno (Figura 6) y la Hb queda así libre para unir nuevas moléculas de O_2 (3).

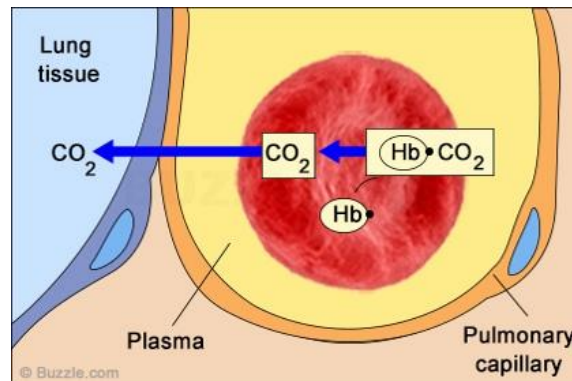


Figura 6. Liberación de dióxido de carbono en los pulmones. Fuente: <http://www.buzzle.com/articles/structure-of-hemoglobin.html>

✓ **Regulación del pH.**

Para estar sanos, la concentración de H^+ sanguíneos se debe mantener dentro de unos límites, entre 35 y 45 nmol/L (pH alrededor de 7,40). Valores superiores a 120 nmol/L o inferiores a 20 nmol/L son incompatibles con un buen estado de salud, o incluso con nuestra vida. Los procesos oxidativos del metabolismo generan unos 60 mmol diarios de H^+ que, de no ser neutralizados bajarían el pH enormemente. La Hb contenida en los eritrocitos tiene la capacidad de actuar como un tampón uniendo H^+ y evitando, así, la variación del pH. En fluidos extracelulares, el tampón bicarbonato es el más importante (7).

En función de todo esto, la Hb juega un papel fundamental vital para garantizar el abastecimiento de oxígeno a todas y cada una de las células del cuerpo y también es importante para la eliminación del CO_2 y el mantenimiento del pH. Incluso las alteraciones más pequeñas en las secuencias de aminoácidos de las globinas que la constituyen, pueden derivar en desordenes graves para la salud (3).

1.2. TALASEMIAS

La talasemia es un tipo de hemoglobinopatía, una alteración en la estructura de la hemoglobina, que en sus distintas variantes constituye el grupo de trastornos con un patrón de herencia autosómico recesivo más frecuente en el mundo.

Las hemoglobinopatías se pueden clasificar en: **hemoglobinopatías estructurales**, en las cuales se produce la síntesis de una cadena anormal de globina (HbS, propia de la drepanocitosis o anemia falciforme), y **talasemias**, en las cuales existe un defecto de síntesis de al menos una de las cadenas de globina que forman la Hb (8) (9). El defecto en las talasemias es, por tanto, cuantitativo, por la disminución o ausencia de una o más cadenas de globina; en cambio en las hemoglobinopatías estructurales este defecto es cualitativo, debido a que hay un cambio en uno o más aminoácidos en la estructura de alguna de las cadenas proteicas (10).

Las talasemias suponen, junto con las hemoglobinopatías estructurales, las alteraciones monogénicas (aquellas producidas por alteraciones en la secuencia de ADN de un solo gen) más frecuentes en el mundo (11) . El origen de las talasemias se encuentra en la producción anormal de la Hb debido a la disminución de la síntesis de una o varias de sus cadenas, las globinas α y β (11) (12) (13).

Su herencia es autosómica recesiva; al ser autosómica, el gen alterado se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, los autosómicos, y al ser recesiva, el alelo afectado no se expresa si hay alelos dominantes normales, con lo cual con un solo alelo alterado no se padece la enfermedad. Ambos padres tienen que ser portadores del alelo mutado para que la enfermedad aparezca al heredarse el alelo alterado tanto por parte del padre como de la madre. Los hijos de una pareja portadora tendrán una probabilidad del 50% de heredar el alelo afectado, pero sin que se exprese la enfermedad; un 25% de no presentar ningún alelo afectado y no ser portadores de esta enfermedad, y el 25% restante de presentar ambos alelos mutados de

los progenitores y, por lo tanto, manifestar dicha enfermedad (14) (Figura 7, izq.). Si solo uno de los progenitores es portador, la probabilidad de que los hijos sean sanos o portadores es la misma, el 50% (Figura 7, der.).

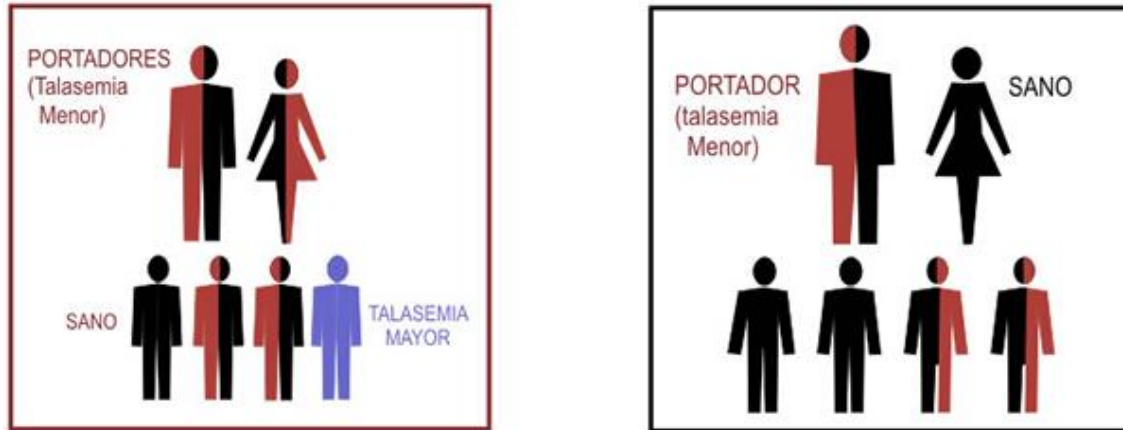


Figura 7. Patrón de herencia autosómica recesiva cuando los dos progenitores son portadores y cuando solo lo es uno de ellos. Fuente:

http://hemoglobinopatiasytalasemias.blogspot.com.es/2010_12_01_archive.html

1.2.1. CLASIFICACIÓN

Los tipos principales de talasemia se dividen en talasemias α y β , en función de la subunidad de la Hb a la que afectan:

- **α -talasemia:** los individuos que la padecen no producen suficiente cantidad de globina α . Hay dos genes que controlan la producción de esta globina, es decir, hay 4 alelos. Existen variantes de la α -talasemia en función de la cantidad de alelos anormales o no presentes:

- ❖ **Portador silencioso:** es la forma más leve, en la cual hay afectación de un solo alelo de la globina α . Los portadores no presentan síntomas, pero sí pueden transmitir la enfermedad a su descendencia.
- ❖ **α -talasemia menor:** ocurre cuando faltan dos alelos de la globina α . Los individuos, pueden presentar anemia leve, o puede que no presenten síntomas, pero hay posibilidad de que transmitan la enfermedad a su descendencia.
- ❖ **Enfermedad de la Hb H:** se da cuando se produce la falta de tres alelos de la globina α . Los individuos afectados presentan anomalías en los

glóbulos rojos lo que lleva a anemias de leves a moderadas, aunque por lo general pueden convivir con ello y llevar una vida relativamente normal. Se pueden llegar a sufrir complicaciones derivadas de la enfermedad como el agrandamiento del bazo, cálculos en la vesícula e infecciones recurrentes. La anemia puede empeorar si los pacientes padecen infecciones virales o por el uso de ciertos medicamentos.

- ❖ **α -talasemia mayor o enfermedad de Bart:** es la forma más severa y en ella no existe ningún alelo de la globina α , es decir, faltan los cuatro alelos de esta proteína. Por lo general, los niños que la padecen suelen nacer muertos o mueren a las pocas horas de nacer; no hay un tratamiento eficaz para estos casos.

- **β -talasemia:** los individuos afectados no producen suficiente cantidad de globina β . Solo hay un gen que controla la producción de globina β , es decir, únicamente hay 2 alelos. Podemos encontrar distintos tipos de β -talasemia en función de la cantidad de alelos afectados o no presentes (Figura 8):

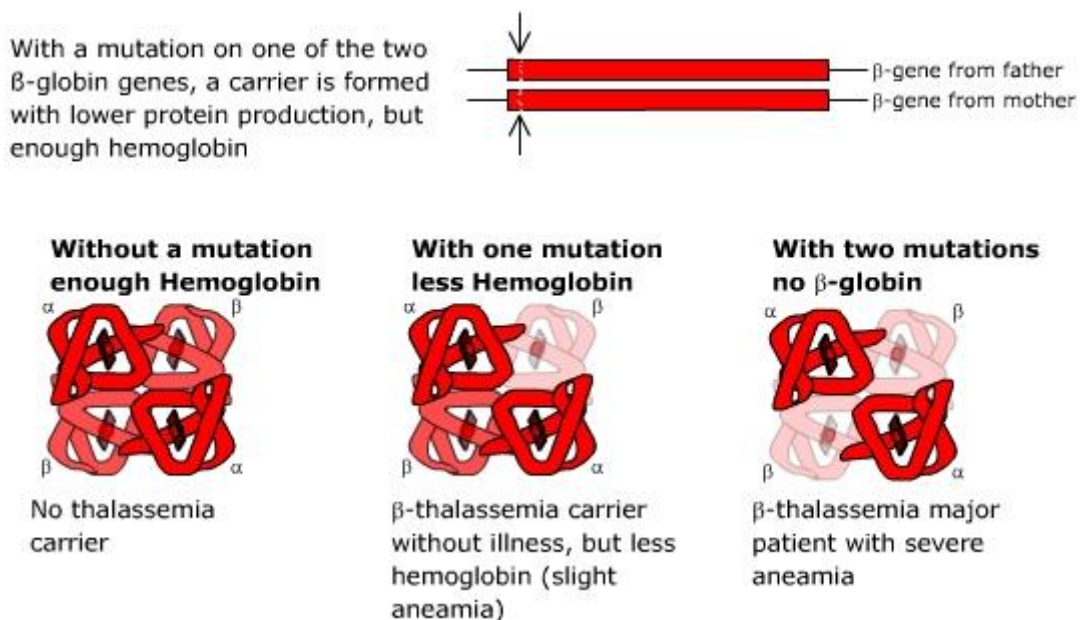


Figura 8. Mutación de la β - talasemia. Fuente: <http://www.thalns.org.au/?q=content/what-thalassaemia>

- ❖ **β -talasemia menor:** se produce cuando hay una alteración en uno de los alelos de la globina β . Por lo general, los afectados no suelen presentar síntomas, aunque pueden padecer anemia leve y transmitir la enfermedad a su descendencia.
- ❖ **β -talasemia intermedia:** hay una alteración de los dos alelos de la globina β , aunque con mutaciones no tan graves como las de la talasemia mayor. Los individuos que presentan esta enfermedad tendrán síntomas parecidos a los de la enfermedad de la Hb H (anemias leves-moderadas, agrandamiento del bazo, infecciones frecuentes) y suelen necesitar transfusiones de sangre periódicamente para reducir los síntomas.
- ❖ **β -talasemia mayor o anemia de Cooley:** es la forma más grave de las β -talasemias; está causada por mutaciones graves de los dos alelos de la globina β . Al nacer, la mayor parte de los niños parecen estar sanos, pero durante los primeros meses de vida empiezan a presentar síntomas como palidez, crecimiento lento o ictericia. Estos individuos pueden presentar otro tipo de complicaciones, si no se les trata, como aumento de bazo e hígado, debilidad ósea, infecciones frecuentes e insuficiencia cardíaca producida por la acumulación de hierro en el corazón. Por todo ello, precisan transfusiones de sangre periódicas desde el momento en el que empiezan los síntomas (12) (15).

1.2.2. SÍNTOMAS

La forma más grave de α -talasemia, la enfermedad de Bart, causa la muerte del bebé durante el parto, al poco de nacer o durante los últimos meses del embarazo. En cambio, en la forma más grave de β -talasemia, la anemia de Cooley, los niños nacen sanos en apariencia, pero desarrollarán anemia grave durante el primer año de vida, palidez de la piel, debilidad, falta de aire, deformidades óseas en la cara, fatiga, insuficiencia del crecimiento, dificultad respiratoria, ictericia, irritabilidad, orina de color oscuro y abdomen prominente, entre otras.

Los individuos que presenten las formas de talasemias α y β menores tienen glóbulos rojos pequeños, pero no presentan ningún síntoma (16) (17).

1.2.3. EPIDEMIOLOGÍA

En relación con la epidemiología, aproximadamente el 5% de la población mundial es portadora de un gen de Hb potencialmente patológico, es decir, se trata de personas sanas que han heredado un único gen mutante de alguno de sus progenitores. El 2,4‰ de los nacimientos en el mundo presenta una de estas alteraciones en forma sintomática (10).

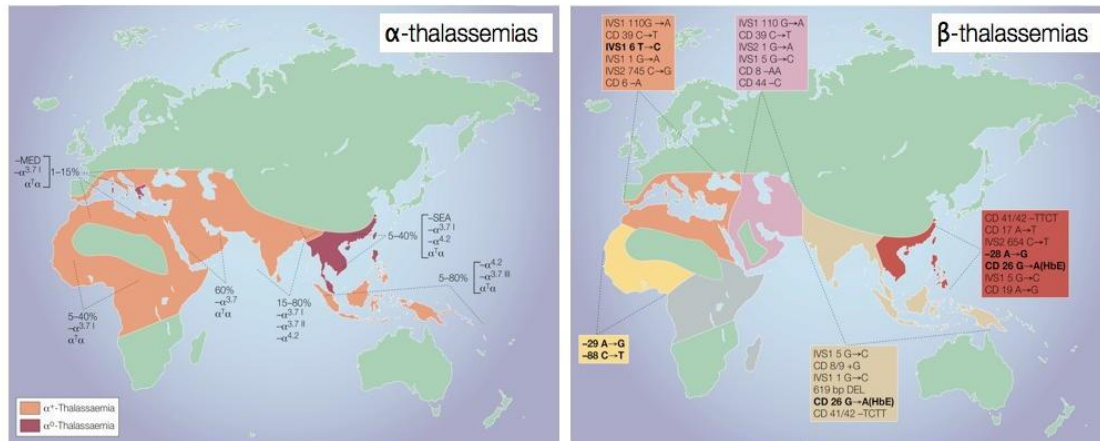
La incidencia de las alteraciones de la Hb es muy variable de unas regiones a otras, teniendo una baja prevalencia en países como los norteeuropeos.

Según la OMS, cada año nacen más de 330000 niños afectados de hemoglobinopatías, siendo el 83% casos de anemia de células falciformes y el 17% restante casos de talasemia. Estas patologías representan un importante problema sanitario, debido a que causan aproximadamente un 3,4% de las defunciones entre los niños menores de 5 años (18). A pesar de que, a nivel mundial, el porcentaje de portadores de talasemia es mayor que el de portadores de drepanocitosis, el número de afectados por drepanocitosis es mayor que el de afectados por talasemia, debido a la mayor frecuencia del gen de la anemia drepanocítica en algunas regiones (19).

La talasemia se encuentra ampliamente distribuida en el mundo, existiendo una alta prevalencia en la franja que va desde el Mediterráneo hasta Indonesia (Figura 9). En cuanto a la β -talasemia, las mayores prevalencias ocurren en Italia (2-15%), Grecia (8%) y Chipre (18%), países mediterráneos. Para la α -talasemia la mayor prevalencia se encuentra en las regiones tropicales y subtropicales de África, Asia y Oceanía donde llega a alcanzar frecuencias superiores al 20% de la población e, incluso, en algunos países como Nepal, en la provincia india de Andhra Pradesh y en la costa norte de Papúa Nueva Guinea llega hasta el 80-90%. La alta prevalencia en estas zonas

se relaciona con la protección de los portadores de talasemia frente a la malaria causada por la infección del *Plasmodium falciparum*, como ocurre también con la drepanocitosis, debido a que este protozoo solo es capaz de parasitar eritrocitos sanos (11).

Worldwide distribution of α - and β -thalassemias



Weatherall DJ *Nat Rev Genetics* 2:245, 2001

Figura 9. Distribución mundial de la α y β talasemia. Fuente:

<http://neoneocon.com/2015/01/03/thalassemia-minor-aint-heredity-grand/>

Debido a los cambios migratorios desde las áreas con altas prevalencias hacia el resto del mundo, la talasemia se está volviendo más común en el Norte de Europa, Norteamérica, Sudamérica, el Caribe y Australia, por lo tanto, forma parte de uno de los problemas de salud pública más importantes del mundo (12).

Según datos de la OMS, en el año 2006 en España la frecuencia de la β -talasemia era alta (0,1-2%), aunque inferior a la de otros países mediterráneos. La distribución no es homogénea, debido a que hay mayor frecuencia en la comunidad gitana (5,6%) y en la isla de Menorca (3,8%), y poca frecuencia en la población de origen vasco. A pesar de todo, solo existen 80 pacientes de etnia hispana que presentan β -talasemia mayor u homocigota (20).

2. JUSTIFICACIÓN

La presente revisión bibliográfica se plantea con la intención de conseguir un mejor conocimiento sobre el Síndrome Talasémico que en general es poco conocido por su baja frecuencia en la población.

A pesar de la extensa distribución de la talasemia, ya se ha dicho que su principal zona de prevalencia comprende desde la franja del Mediterráneo hasta Indonesia, y aunque la frecuencia en España sea menor que en otros países europeos, se trata de una enfermedad que afecta a nuestra población y constituye un importante problema de salud pública, aparte de que se ha vuelto más común debido a los cambios migratorios desde las zonas con más altas prevalencias hacia el resto de países del mundo.

Debido a las diversas complicaciones y a las incapacidades crónicas que generan, las hemoglobinopatías crónicas se están convirtiendo en un problema sanitario creciente en las regiones donde son más frecuentes.

La gravedad de los síntomas asociados a estas enfermedades, la repercusión que estos tienen en la vida diaria del paciente y su desconocimiento general son los motivos principales para la elección del tema de este trabajo.

Es importante que los profesionales de la salud, en general, y de Enfermería, en particular, tengan los conocimientos necesarios para saber actuar en cuanto al diagnóstico, tratamiento y cuidados que hay que proporcionar ante este tipo de patología.

3. OBJETIVOS

Se proponen los siguientes objetivos para esta revisión. El objetivo general o principal, y en el cual se centra este trabajo, es:

1. Llevar a cabo una revisión bibliográfica sobre aspectos de la clínica, el diagnóstico y los cuidados de enfermería en el síndrome talasémico.

Objetivos específicos:

2. Conocer las principales características de la enfermedad: clasificación, causas, sintomatología, etc.
3. Conocer las intervenciones sanitarias sobre este síndrome talasémico para aplicarlas a la práctica clínica.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Material:

Para lograr los objetivos propuestos en este Trabajo Fin de Grado, se lleva a cabo una revisión bibliográfica, cuya finalidad es recoger el tratamiento y los cuidados del Síndrome Talasémico, la cual comenzó el 3 de febrero y finalizó el 18 de mayo.

Metodología:

Para su elaboración se ha realizado una búsqueda sobre el tema analizando publicaciones científicas y bibliografía especializada procedente de diversas bases de datos como:

- SciELO
- Medline-PubMed
- Medline Plus
- Elsevier
- DIALNET

Las palabras claves empleadas han sido: "Talasemia", "Hemoglobinopatías", "Hemoglobina" "Tratamiento talasemia" Los operadores booleanos utilizados han sido "AND", "OR" y "NOT".

De la misma manera se ha llevado a cabo la búsqueda en libros de Hematología y Bioquímica, páginas web oficiales de sociedades científicas y otras, por ejemplo:

- Genagen
- OMS (Organización Mundial de la Salud)
- *The Medical Biochemistry Page*
- *About Kids Health*

- Revista de enfermería: Enfermería Global

No obstante, también se utilizó Google académico, cuyo objetivo fue realizar las búsquedas de trabajos o libros publicados en la red relacionado con el tema propuesto

Por su parte, los criterios de inclusión y exclusión de la búsqueda bibliográfica están recopilados en la Tabla 2.

Tabla 2. *Criterios de inclusión y exclusión de la búsqueda bibliográfica. Fuente: elaboración propia.*

INCLUSIÓN	EXCLUSIÓN
<ul style="list-style-type: none"> ❖ Documentación desde 2006 hasta 2016. ❖ Casos clínicos, revisiones de artículos, estudios epidemiológicos. ❖ Páginas Web científicas o de asociaciones relacionadas. ❖ Originales que aborden el tema en relación con los objetivos del presente trabajo. ❖ Documentación en castellano o inglés ❖ Sujetos de población infantil y adulta ❖ Población embarazada. ❖ Intervenciones en humanos. 	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Documentación que tuviera más de 10 años, exceptuando aquella que se ha valorado su contenido antes que su fecha de publicación. ❖ Artículos que no tengan información relevante acerca del tema. ❖ Artículos escritos en otro idioma diferente al castellano o inglés.

El proceso de búsqueda queda recogido en la Tabla 3.

Tabla 3. Estrategia de búsqueda y de la bibliografía utilizada. Fuente: elaboración propia.

Bases de datos	Estrategia de búsqueda	Artículos encontrados	Artículos seleccionados
SciELO	Bioquímica AND hemoglobina	67	1
	Thalassemic AND treatment	6	1
	Patología de la hemoglobina	27	2
	Hemoglobina AND hematocrito	205	1
	Talasemia	47	1
	Hematopoyesis extramedular	69	1
Medline-PubMed	Talasemia	58	2
Medline Plus	Hemocromatosis	46	1
	Esplenectomía	44	1
	Talasemia	307	1
Elsevier	Diagnóstico prenatal AND talasemia	38	1
	Talasemia	307	1
DIALNET	Trasplante AND talasemia	3	1

5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

5.1. CLÍNICA Y COMPLICACIONES

Sin tratamiento, la talasemia mayor puede dar lugar a unas complicaciones de salud como:

- **Problemas de huesos:** la médula ósea es un tejido biológico esponjoso que está dentro de los huesos y que produce células sanguíneas. La talasemia puede hacer que la médula ósea se expanda. Cuando esta se expande, los huesos se ensanchan, pudiendo volverse frágiles y romperse con mayor facilidad, como en la osteoporosis.
- **Agrandamiento del bazo (esplenomegalia):** el bazo se encarga de eliminar los glóbulos sanguíneos dañados y ayuda al cuerpo a combatir infecciones. En la talasemia, este órgano trabaja más intensamente para cumplir su función, esto hace que se agrande, lo cual puede empeorar la anemia. Si crece demasiado, es posible que se recomiende la extirpación del bazo.
- **Infeción:** las personas con talasemia poseen más riesgo que otras de contraer infecciones, en especial si se les ha extraído el bazo.
- **Crecimiento lento:** los niños con anemia pueden crecer lentamente y alcanzar la edad de la pubertad más tarde.
- **Problemas de corazón:** las formas graves de talasemia pueden causar problemas de corazón, como insuficiencia cardíaca (15) (16).
- **Sobrecarga férrica:** la complicación más importante es el depósito de hierro debido a las continuas transfusiones; la acumulación de este metal causa problemas (una disminución progresiva) en corazón, hígado y glándulas endocrinas. Si la sobrecarga de hierro progresa, la capacidad de la transferrina sérica, que es la principal proteína de transporte de hierro, para unir y “desintoxicar” al organismo del hierro puede ser excedida y una fracción no unida de esta, puede promover la generación de radicales libres

de tipo hidroxilo, muy dañinos (21). La figura 10 muestra los órganos que se pueden ver dañados por la sobrecarga de hierro.

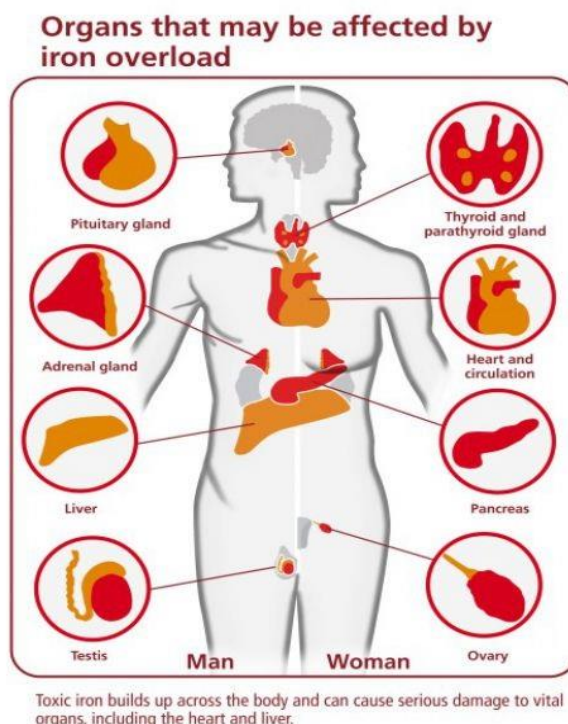


Figura 10. Órganos que se pueden verse afectados por la sobrecarga férrica en adultos. Fuente:

http://www.askdrmakkar.com/thalassemia_homeopathic_treatment.aspx

Los niños con talasemia suelen nacer sanos, aunque posteriormente se vuelven anémicos entre los seis meses y los dos años de vida. Si no son diagnosticados y tratados, la mayoría muere de anemia o de infecciones en sus primeros años de vida (19). La esperanza de vida de estos pacientes, a pesar de recibir transfusiones sanguíneas periódicas, era de apenas 10 años, pero con la introducción de la quelación de hierro, en 1962, esta situación cambió, alcanzándose una esperanza de vida superior.

Sin embargo, aquellos pacientes con una quelación no óptima desarrollan complicaciones secundarias a la sobrecarga férrica que pueden llevar a un fallo multiorgánico progresivo (22). El hierro depositado en la hipófisis anterior es la causa principal de alteraciones de la madurez sexual. El depósito de hierro a largo plazo produce daño en la tiroides, paratiroides y

glándula adrenal, y puede provocar hipertensión pulmonar, dilatación ventricular derecha y enfermedad pulmonar restrictiva.

La diabetes mellitus se observa en un 5% de los adultos; también existe daño del páncreas exocrino (21).

En cuanto al pronóstico, la talasemia grave puede provocar la muerte prematura, entre los 20 y 30 años de edad, debido a una insuficiencia cardíaca, aunque, se mejora el pronóstico si se reciben transfusiones de sangre regulares y terapia de quelación férrica (16).

5.2. DIAGNÓSTICO, PRUEBAS Y EXÁMENES

La mayoría de los síntomas moderados o graves de la talasemia se manifiestan en los dos primeros años de vida. Si el médico sospecha que el niño puede tener talasemia se puede **CONFIRMAR EL DIAGNÓSTICO**, mediante:

- Una exploración física en la que puede aparecer palidez como consecuencia de la anemia y soplos (23). La hiperplasia medular y la expansión de los huesos faciales conducen a una prominencia de los pómulos. Se producen hepatomegalia, aumento del bazo y de los ganglios linfáticos debido al aumento de la eritropoyesis extramedular (24) (mecanismo compensador del cuerpo en pacientes con anemia crónica) (25).
- Un análisis de sangre. Si el niño tiene talasemia, los análisis de sangre pueden revelar:
 - Un nivel bajo de células rojas de la sangre, es decir, disminución de los niveles de glóbulos rojos.
 - Los glóbulos rojos varían de tamaño y forma, se vuelven más pequeños y anómalos (disminución del volumen corpuscular medio VCM) (26) (Figura 11).

Thalassemia

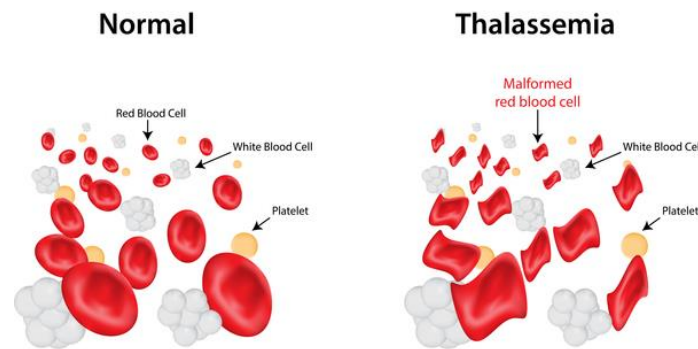


Figura 11. Alteración de los glóbulos rojos en la talasemia. Fuente:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/alpha-thalassemia>

- La bilirrubina indirecta puede estar aumentada cuando la destrucción de glóbulos rojos es grande.
 - La hemoglobina suele ser inferior a los 5 g/dL en la talasemia mayor.
 - Disminución de la hemoglobina corpuscular media (HCM), es decir, de la cantidad de hemoglobina por glóbulo rojo.
 - Los estudios de hierro y ferritina sérica son útiles para distinguir la ferropenia de la talasemia (23).
 - Los glóbulos rojos con hemoglobina tienen una distribución desigual, lo que da a las células una apariencia ovalada bajo el microscopio (26).
 - Elevación de los reticulocitos (glóbulos rojos que no han alcanzado su total madurez)
 - La extensión de sangre periférica revelará la presencia de células diana (los glóbulos rojos serán extremadamente delgados y frágiles), glóbulos rojos nucleados pálidos y anisocitosis (desigualdad del tamaño de los eritrocitos) (24) (26).
- También, mediante una radiografía se observan distintos cambios en el niño. Las radiografías del cráneo y de los huesos largos muestran un adelgazamiento y estrechamiento del espacio medular por la hiperactividad de la médula ósea. Los huesos del cráneo y las vértebras

pueden aparecer granulados, los huesos largos pueden presentar a veces áreas osteoporóticas. Las falanges pueden estar deformadas (rectangulares o biconvexas) (24).

- Se realizará un frotis sanguíneo para evaluar los tamaños y las formas de las células sanguíneas. Se realiza mediante el análisis de una gota de sangre con un microscopio, agregando un colorante para hacer más visibles las partes de las células.
- Electroforesis de hemoglobina, con la cual se evalúan la cantidad y los tipos de hemoglobina presentes en la sangre (27).

Se pueden realizar también **PRUEBAS PRENATALES**, a las mujeres embarazadas antes del nacimiento del bebé para saber si tiene talasemia y determinar la gravedad de esta. Los exámenes para diagnosticar la talasemia en los fetos y obtener material fetal (células y sangre) incluyen:

- La amniocentesis: este examen generalmente se realiza entre las semanas 14 y 20 de gestación y consiste en tomar una muestra del líquido que rodea al feto.
- La biopsia de vellosidad corial: este examen generalmente se realiza entre las semanas 10 y 12 de gestación y consiste en extraer una pequeña muestra de la placenta para su evaluación (26).
- La cordocentesis: consiste en la extracción de sangre fetal de la vena umbilical a partir de la semana 18 de gestación (28).

El diagnóstico prenatal también podría ayudar en el tratamiento de la β -talasemia. La evaluación prenatal del antígeno de histocompatibilidad HLA, puede:

- Identificar a los fetos que desarrollarán β -talasemia y que pueden ser tratados con trasplante de médula ósea de un miembro de la familia.

- Identificar a los fetos con histocompatibilidad para el tratamiento de la β -talasemia de sus hermanos, mediante cultivo de células de cordón umbilical y un futuro trasplante (29).

Todas estas técnicas invasivas, presentan los mismos riesgos:

- ❖ Rotura de bolsa amniótica.
- ❖ Desencadenamiento del parto.
- ❖ Metrorragias-hemorragias anormales (10-15%).
- ❖ Punción del cordón con la subsiguiente hemorragia.
- ❖ Infecciones (0,3%).
- ❖ Hematomas retrocoriales o intracorales.
- ❖ Punción de órganos vitales del feto (corazón o cerebro).
- ❖ Abortos (28).

5.3. TRATAMIENTO

Las talasemias que son asintomáticas, o las que cursan con escasas manifestaciones clínicas (portadores silentes o talasemia menor) no necesitan ningún tipo de tratamiento. Se ha recomendado el uso profiláctico con ácido fólico, aunque con el aporte diario de la dieta suele ser suficiente y no está demostrada su utilidad salvo en determinadas circunstancias, como el embarazo.

En cambio, las formas que se manifiestan clínicamente sí precisan de tratamiento. Las posibilidades terapéuticas son las siguientes (29):

▪ TRANSFUSIONES SANGUÍNEAS:

Los objetivos de la transfusión son:

- ❖ La corrección de la anemia.
- ❖ La suspensión de la expansión de la médula ósea y de la eritropoyesis extramedular.

- ❖ La inhibición de la absorción gastrointestinal del hierro producido por la eritropoyesis ineficaz.

Con esto, mejoran el desarrollo y el crecimiento del niño y también se frenan la progresión de la hepatomegalia y de las alteraciones esqueléticas (11). La persona que reciba transfusiones de sangre no debe tomar suplementos de hierro, debido a que esto puede provocar que se acumule una gran cantidad de hierro en el cuerpo, resultando dañino para el organismo (16).

La decisión de iniciar este tratamiento de transfusiones en pacientes con un diagnóstico de certeza de talasemia debe basarse en los hallazgos clínicos y en los datos de laboratorio:

- La presencia de una anemia grave con una Hb < 7 g/dL se considera un criterio suficiente para empezar el tratamiento de transfusiones.
- En cambio, en pacientes con un Hb > 7 g/dL se debe considerar la existencia de otros factores que pueden indicar la necesidad de iniciar este tratamiento, como serían: retraso del crecimiento, deformidades óseas y aumento de la esplenomegalia.

Otro factor que hay que tener en cuenta a la hora de valorar la necesidad de iniciar un tratamiento de transfusiones es el riesgo de aloinmunización, el cual es menor en los primeros años de vida; por lo tanto, la decisión de iniciar dichas transfusiones no se debe retrasar una vez establecido el diagnóstico de talasemia hasta después del segundo o tercer año, debido a la posible dificultad de encontrar donantes de sangre adecuados.

Antes de la primera transfusión es necesario realizar unas pruebas cruzadas de compatibilidad y un fenotipo extendido de los antígenos eritrocitarios del paciente y transfundir sangre isogrupo al menos para antígenos de los sistemas ABO, Rh y Kell para evitar aloinmunizaciones y reacciones hemolíticas (11).

El tratamiento recomendado para la talasemia mayor requiere transfusiones de sangre regulares de por vida, normalmente administradas

cada dos a cinco semanas, para mantener el nivel de hemoglobina pretransfusional de 9 a 10 g/dL.

Algunos pacientes con formas más leves de talasemia que necesitan solamente transfusiones esporádicas en las primeras dos décadas de vida, pueden posteriormente necesitar transfusiones regulares, debido a que presenten un nivel insuficiente de hemoglobina o al desarrollo de complicaciones serias (30).

En la actualidad se recomienda transfundir con un nivel pre transfusional de Hb de 9 a 10 g/dL y no superar un nivel de 14 a 15 g/dL después de la transfusión (post transfusión), con un intervalo entre transfusiones de 2 a 4 semanas.

Unos niveles pre transfusionales inferiores a los indicados se asocian a un aumento del retraso del crecimiento, daño orgánico, deformidades esqueléticas y una peor tolerancia a la actividad física. Por otro lado, niveles pre transfusionales superiores suponen un mayor número de transfusiones y como consecuencia un mayor riesgo de aloinmunización y de sobrecarga de hierro.

La cantidad de hematíes que se deben transfundir en este tipo de tratamiento no debe exceder de 15 a 20 ml/kg/día, con una velocidad máxima de infusión de 5 mL/kg/h, para evitar un rápido aumento en el volumen sanguíneo y una sobrecarga circulatoria.

Se debe monitorizar la eficacia de este tratamiento mediante los niveles de Hb pre y post transfusional, los intervalos de tiempo entre las transfusiones y el peso, y los niveles de hematocrito de las unidades de concentrados de hematíes, para calcular los requerimientos de sangre anuales de la persona y la cantidad de hierro que se le aporta con las transfusiones.

Este tipo de tratamiento no está exento de riesgos como reacciones febriles no hemolíticas, reacciones alérgicas, urticaria, reacciones anafilácticas y lesión pulmonar aguda relacionada con la transfusión (LPART) (11).

▪ **QUELANTES DE HIERRO:**

Como consecuencia de las transfusiones, los pacientes con talasemia pueden presentar sobrecarga férrica, o hemocromatosis secundaria, la cual es una afección en la que hay demasiado hierro en el organismo (31), que va acompañada de riesgo de miocardiopatía secundaria o arritmias y que condiciona una esperanza de vida apenas de 10 años, pero a partir de 1962, con la aparición de los quelantes de hierro, como la deferoxamina administrada por vía subcutánea, la morbimortalidad de estos pacientes disminuyó permitiendo una supervivencia de 25 años en el 50-60% de los que tenían un buen cumplimiento del tratamiento. A pesar de esto, la dificultad de su administración, siendo diaria, subcutánea y en infusión de 8-12 horas, dificultaba su correcto cumplimiento, pero con la posterior aparición de los quelantes orales el cumplimiento mejoró, con la consiguiente mejora de la calidad y esperanza de vida (22).

▪ **SUPLEMENTOS DE ÁCIDO FÓLICO:**

Los pacientes con talasemia toman suplementos de ácido fólico para ayudar a tratar la anemia. El ácido fólico es una vitamina del complejo B que todas las células del cuerpo necesitan para tener un crecimiento y desarrollo normales (15).

▪ **ESPLENECTOMÍA:**

Se denomina esplenectomía a la extracción del bazo, esta se aconseja para:

- Aquellos pacientes que superan los 200-220 mL de eritrocitos/kg/año.
- En aquellos pacientes con hiperesplenismo intenso (bazo hiperactivo) con síntomas como trombocitopenia o leucopenia.

- Aquellos pacientes que presentan esplenomegalia con compresión de órganos vecinos y con síntomas tales como dolor en el cuadrante superior izquierdo o saciedad precoz.

Cuando se produce la extirpación del bazo se debe vacunar al paciente, como en cualquier caso de esplenectomía, frente a bacterias encapsuladas (neumococo, meningococo y *Haemophilus*) al menos dos semanas antes de la extracción y deben tratarse con antibioterapia los episodios febriles que puedan aparecer.

La esplenomegalia debe retrasarse, si es posible, hasta los 5 o más años. Si se realiza antes de esa edad se recomienda una quimioprofilaxis con penicilina oral diaria. En pacientes mayores de 5 años la utilidad de la quimioprofilaxis es más discutida, aunque se suele mantener al menos dos años después de la esplenectomía (11).

▪ TRASPLANTE DE MÉDULA ÓSEA

Hoy en día es el único tratamiento que puede resultar curativo, con una tasa de supervivencia media superior a 5 años del 75-90% y una mortalidad del 10-20% (29). Sin embargo, en la práctica, solo se encuentran donantes compatibles para menos del 30% de los pacientes y la tasa de éxito de la intervención depende de la edad y de la calidad de la atención clínica que hayan recibido a lo largo de su vida (19).

Para un futuro próximo, se está estudiando la posibilidad de que mediante técnicas de ingeniería genética se puedan insertar genes de la globina β normal en los precursores de los eritroblastos, corrigiendo de esta forma el déficit genético (29) (32).

5.4. ACTUACIONES Y CUIDADOS DE ENFERMERÍA

Frente al síndrome talasémico, una de las actuaciones que Enfermería debe tomar, es desarrollar **PROGRAMAS DE PREVENCIÓN** de nuevos nacimientos de niños con este síndrome tan grave. Estos programas se basan en la identificación de los individuos de riesgo a través de sus antecedentes familiares, en un cribado poblacional (detección precoz) y en la educación y el asesoramiento de las parejas portadoras informándoles del riesgo genético antes de que formen una familia y valorando con ellas las diferentes alternativas para ser padres, como inseminación artificial y adopción, entre otras.

También se debe promover la realización de pruebas en los hermanos asintomáticos de niños afectados con talasemia, así como explicar la probabilidad de herencia del alelo afectado en sus hijos cuando ambos padres son portadores, teniendo un 50% de probabilidad de heredar el alelo afectado, pero sin expresar la enfermedad, un 25% de no presentar ningún alelo mutado y un 25% de presentar ambos alelos mutados de los progenitores, presentando por lo tanto la enfermedad (Figura 7).

Este asesoramiento genético es de gran importancia ya que se puede obtener una reducción del número de recién nacidos afectados por talasemia, protegiendo, también, la autonomía de la pareja y guardando el derecho de recibir la máxima información sobre el síndrome y las opciones disponibles.

Seguidamente, la pareja suele solicitar un diagnóstico prenatal, anteriormente explicado (Apartado 5.2), para confirmar con certeza si su hijo tiene talasemia y la gravedad de esta (19) (28).

Esta medida ha sido, desde el punto de vista costo-efectivo, la que ha presentado más éxito en la reducción de la frecuencia de pacientes con talasemia mayor en algunos países como Italia, Chipre, Pakistán e India.

En cuanto a España, en la Comunidad de Madrid y en Cataluña, se han instaurado programas de prevención relacionados con las hemoglobinopatías. Desde el año 2003 es posible realizar un cribado neonatal para estas

alteraciones congénitas, no solo por el incremento que han experimentado, debido principalmente a la inmigración de población de riesgo, sino también por la posibilidad de disminuir la morbimortalidad de los niños que las padecen (28).

Una vez que el niño afectado con talasemia ha nacido, Enfermería debe llevar un **SEGUIMIENTO** de este paciente según varios aspectos:

- ❖ En cuanto al tratamiento, debe promover el cumplimiento de este, ya que es de vital importancia que el niño afectado lleve un seguimiento riguroso con el fin de tener un buen pronóstico.
- ❖ Vigilar las posibles complicaciones del síndrome y del tratamiento en cuanto a las múltiples transfusiones y la sobrecarga férrica.
- ❖ Debe controlar y vigilar la aparición de signos y síntomas que indiquen infección, ya que puede ser una de las complicaciones producidas por esta enfermedad. Se observarán el color, la temperatura, el pulso, si hay inflamación o edemas en la piel; también se deben poner en práctica las precauciones universales procurando la máxima asepsia posible, así como enseñar al paciente y a la familia estas medidas para evitar infecciones. Si la infección llegara a producirse, se trabajará junto con el facultativo para que esa infección se reduzca y no haya un empeoramiento del paciente por esta causa (33).
- ❖ Al enfermo de talasemia se le debe cuidar como al enfermo de anemia; como debido a la fatiga, su actividad física se va a ver reducida, se deberá: valorar la limitación de esa actividad, ayudarle a identificar objetivos realistas que puedan alcanzarse, a elegir actividades coherentes con sus posibilidades físicas y a valorar el aumento gradual de los objetivos; favorecer la expresión verbal de los sentimientos que desarrolle acerca de sus limitaciones; orientarle para que priorice las actividades para acomodar los niveles de energía; también se deberá comprobar la capacidad del paciente para ejercer cuidados

independientes como, por ejemplo, si es capaz de asearse, o proporcionarle ayuda hasta que sea capaz de asumir los autocuidados y animarle a llevarlos a cabo por sí mismo (34).

- ❖ Los profesionales de Enfermería deberán también proporcionar apoyo emocional al enfermo y a la familia, tratando de evitar en todo momento que aparezcan episodios de ansiedad, para ayudar a afrontar la cronicidad de la patología y la necesidad de transfusiones de por vida. Esto es debido a que sin el entendimiento y la aceptación de la enfermedad será más complicado superar las dificultades que conllevan las transfusiones y los tratamientos, lo que podría conducir a un aumento en el riesgo de las complicaciones y, consecuentemente, a una menor supervivencia (24).

Por lo tanto, es imprescindible que los profesionales de Enfermería proporcionen información que favorezca la comprensión de la enfermedad tanto para el paciente como para sus padres; ayudarles a que expresen sus sentimientos y dudas, de tal forma que le ayudemos a entender y aceptar su enfermedad, cuidando de sí mismo y favoreciendo su autoestima (11).

- ❖ Respecto a los pacientes que vayan a ser sometidos a la esplenectomía, se le deberán proporcionar unos cuidados específicos; por ejemplo, serán vacunados frente a bacterias como neumococo, meningococo y *Haemophilus influenzae* tipo B, para, de esta forma, protegerlos frente a diversos tipos de bacterias que podrían causarles infecciones.

Tras la operación, habrá que educar a estos pacientes sobre los cuidados de la herida, informarles que deben mantenerla seca durante dos días y que al tercer día de la operación ya podrán ducharse. También habrá que avisarles de que es común que encuentren ciertas zonas con hematomas en el área de incisión y aconsejarles que revisen la herida diariamente y que avisen si observan un aumento del enrojecimiento, inflamación o calor; también si observan supuración de sangre o pus, o una excesiva formación de hematomas. Otro aspecto

importante es que el paciente tenga claro que debe empezar a comer lentamente, primero alimentos líquidos y pasados unos días ya podrá empezar a comer sólido de nuevo; en caso de sentir náuseas en algún momento debe comunicarlo.

Igualmente, habrá que informar al paciente que debe prevenir todo tipo de infecciones por lo que deberá comer alimentos saludables para mantener fuerte su sistema inmunitario, lavarse frecuentemente las manos con agua y jabón y su familia también debería seguir esas mismas pautas de higiene. Es importante que sepa que las mordeduras de animales son un riesgo de infección, por lo que debe tener precaución respecto a esto, o si tiene planeado viajar a otro país.

Respecto a la actividad que puede desarrollar, debe saber que caminar y subir escaleras son un buen ejercicio, pero no debe forzarse a hacer actividades que impliquen más esfuerzo, o levantar pesos (35) (36) (37).

- ❖ En cuanto a los a los pacientes que sufren talasemia y hayan sido trasplantados de médula ósea, Enfermería, lógicamente, también debe realizar una serie de cuidados. Primeramente, se debe abordar la actividad del paciente, valorando que esta se verá reducida tras el trasplante, por lo que hay que informar al paciente que tiene que realizar ejercicio, pero aumentándolo gradualmente, empezando por ejercicios suaves y lentos con más descansos o con más ayuda; como ejemplo de actividad es recomendable el uso de bicicletas estáticas dentro de la habitación para evitar la pérdida de masa muscular. También habrá que proporcionar al paciente el apoyo suficiente para garantizar su seguridad y evitar que se caiga, favorecer que tenga una actitud positiva permitiendo que establezca su programa de actividades y ayudarle a ser consciente de sus progresos.

El autocuidado en el aseo se puede ver afectado debido al cansancio y la debilidad muscular secundarios a la intervención. En estas circunstancias, habrá que ayudar al paciente a asearse, generalmente

por la mañana, antes de la cura del catéter (cuando lo tenga). Durante el aseo, hay que mantener la seguridad del paciente, proporcionándole intimidad.

Es necesario valorar el estado de ansiedad del paciente antes y después de la intervención, favoreciendo que exprese sus sentimientos y sus dudas y ayudándole a comprender su nueva situación de salud, creando un ambiente de seguridad y confianza.

El bienestar del paciente sufre cambios y, además, la intervención va asociada a un tratamiento de quimioterapia, lo que hace que, generalmente, el paciente sufra malestar caracterizado por vómitos, náuseas, o fatiga. El personal de Enfermería debe promover el bienestar durante los episodios de náuseas y vómitos (facilitando la higiene de la boca después de cada episodio, aplicando un paño frío en la frente o en la nuca durante los episodios, recomendando que se siente después de comer, o que no se tumba, para evitar favorecer el vómito), tomar medidas si el paciente presenta excesivo frío (proporcionándole mantas, ofreciendo bebidas calientes o un baño caliente) o calor (controlando que la ropa de cama esté seca, ofreciendo un paño frío para la frente cambiando este con frecuencia para que se mantenga fresco).

Si lo hubiera, se debe controlar el dolor del paciente reduciendo los factores que intensifiquen la experiencia dolorosa y proporcionando alivio del dolor mediante la administración de analgésicos pautados.

Si presentara diarrea, por efectos secundarios de la quimioterapia o secundario a bacterias o virus para los cuales carece de inmunidad, se interrumpirá el consumo de alimentos sólidos, se favorecerá la reposición de líquidos y electrolitos según indicación médica y se irán añadiendo productos semisólidos y sólidos según las diarreas vayan disminuyendo.

Otro aspecto importante es valorar la aparición de signos y síntomas que indiquen infección, que pueden deberse al deterioro de las defensas del

paciente tras la intervención o por la estancia prolongada en el hospital. Se observará la presencia de enrojecimiento, inflamación o exudado, se vigilará la temperatura cada 8 horas y se avisará al facultativo si supera los 38 °C; si persiste la fiebre, habrá que realizar hemocultivos cada 24 horas y mantener una asepsia rigurosa con todo el material que se vaya a utilizar con ese paciente; también es posible enseñar al paciente y a la familia las técnicas asépticas que deben realizar. Para proteger al paciente se le puede situar en una habitación individual y con restricción de visitas.

Si el paciente presentara trombocitopenia, habrá que aplicar una presión directa a las zonas de punción durante 5-10 minutos y transfusión de plaquetas según indicación médica (38).

6. CONCLUSIONES

- El síndrome talasémico es una hemoglobinopatía originada por un defecto en síntesis de al menos una de las cadenas de globina que forman la Hb, con un patrón de herencia autosómico recesivo.
- Debido a las diversas complicaciones y a las incapacidades crónicas que generan, las hemoglobinopatías crónicas se están convirtiendo en un problema sanitario creciente en las regiones donde son más frecuentes.
- La gravedad de los síntomas asociados a estas enfermedades, la repercusión que estos tienen en la vida diaria del paciente y su desconocimiento general son los motivos principales para la elección del tema de este trabajo.
- Es fundamental que los profesionales de la salud actúen, de forma holística, en cuanto al diagnóstico, tratamiento y cuidados que hay que proporcionar ante este tipo de patología.
- Como profesionales de enfermería debemos desarrollar programas de prevención de nuevos nacimientos de niños con este síndrome, para identificar población en riesgo a través de un cribado poblacional, educación y asesoramiento a las parejas portadoras de este síndrome.
- Una vez que el niño con talasemia ha nacido, Enfermería debe llevar un seguimiento de este paciente en cuanto a sus necesidades básicas que se encuentran afectadas, además se trabajará para la prevención de los posibles riesgos y complicaciones tras su tratamiento.

7. BIBLIOGRAFÍA

1. Echevarría CM, Ramírez R, Coba K, Rojas M. Bioquímica en la vida diaria: el equilibrio químico y la función transportadora de la Hemoglobina. Revista Cienc. Salud (online). 2006 [Acceso el 3 febrero 2016]; 4 (1): p. 109-115. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?pid=S1692-72732006000300010&script=sci_arttext
2. Sánchez L. Hemoglobina y mioglobina: estructura, características, semejanzas y diferencias. Trabajos médicos: consulta de artículos de medicina. 2011 Noviembre 23 [Acceso el 3 febrero 2016]. Disponible en: <http://trabajosmedicos.blogspot.com.es/2011/11/hemoglobina-y-mioglobina-estructura.html>
3. Dhake K. Structure of Hemoglobine. Buzzle [Sede Web]. 2003 July 18 [Acceso el 3 febrero 2016]. Disponible en: <http://www.buzzle.com/articles/structure-of-hemoglobin.html>
4. Cruz A. Dosificación de hemoglobina y hematocrito en Atletas Masters de la Asociación de la Peceña de atletismo que residen en altura. Revista Científica. 2012 [Acceso 5 febrero 2016]; 10 (1). Disponible en: http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S1813-00542012000100002&script=sci_arttext
5. Lichtman M, Kaushansky K, Kipps T, Levi L. Manual de Hematología. Mc Graw Hill Education 8 ed. 2014 [Acceso el 5 febrero 2016].
6. Michel W. The medical biochemistry page (Online). 2015 [Acceso el 5 febrero 2016]. Disponible en: <http://themedicalbiochemistrypage.org/es/hemoglobin-myoglobin-sp.php#genes>
7. Gaw A, Murphy M, Cowan R, O'Reilly D, Stewart W, Shepherd J. Clinical Biochemistry. Churchill Livingstone Elsevier. 2009;(4 editorial) [Acceso el 10 febrero 2016].
8. De las Heras S, Pérez L.M. Hemoglobinopatías diagnosticadas en el área de sanitaria del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria de Santa Cruz de Tenerife durante un año. Revista Anales de Medicina Interna (online). 2008 [Acceso el 10 febrero 2016].; 25(2): p. 61-66. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992008000200003
9. Moraleda J.M. Preparado de Hematología Murcia: Servicio de Hematología y Hemoterapia; 2011 [Acceso el 20 febrero 2016]. Disponible en: <http://www.sehh.es/images/stories/recursos/2014/virtual/03-5-11-LIBRO-HEMATOLOGIA.pdf>
10. Burgaleta C, De Ozalla A, Alegre A. Libro manual médico residente en hematología y hemoterapia. Sociedad Española de hematología y hemoterapia. 2015 [Acceso el 20 febrero 2016].
11. Madero L, Lassaletta A, Sevilla J. Hematología y oncología pediátricas. 3rd ed. Madrid. Hospital Universitario Ramón y Cajal. 2015 [Acceso el 20 febrero 2016].
12. Talasemia. Genagen (Online). 2014. [Acceso el 25 febrero 2016]. Disponible en: <http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/talasemia/>
13. Ganzella M, Fontao MM. The experience of thalassemic adults with their treatment. Revista Latino-Americana de Enfermagem. 2011 Julio [Acceso el 1 marzo 2016]; 19 (4). Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-11692011000400016&lang=es
14. Esteban C. Genagen. [Online]. 2014 [Acceso el 1 marzo 2016]. Disponible en: <http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-genetica/tipos-de-herencia--genetica/herencia-autosomica-recesiva>
15. Talasemia. Fundación de niños con defectos de nacimientos, March of Dimes. 2014 [Acceso el 1 marzo 2016]. Disponible en: <http://nacersano.marchofdimes.org/complicaciones/talasemia.aspx>

16. Gersten T. Talasemia. A.D.A.M. quality. 2014 [Acceso el 4 marzo 2016]. Disponible en: <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000587.htm>
17. Jacobson S. ¿Qué es la talasemia? About kids health. 2010 Julio 5 [Acceso el 4 marzo 2016]. Disponible en: <http://www.aboutkidshealth.ca/En/HealthAZ/Multilingual/ES/Pages/thalassemia.aspx>
18. Drepanocitosis y otras hemoglobinopatías. Organización Mundial de la Salud (O.M.S). 2011 Enero [Acceso el 6 marzo 2016];(308). Disponible: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs308/es/>
19. Ejecutivo C. Talasemia y otras hemoglobinopatías. Organización Mundial de la Salud (O.M.S). 2006 Mayo 11 [Acceso el 6 marzo 2016];(118ª reunión).
20. Villegas A. Patología de la hemoglobina en la población española y en la población inmigrante. Anales de Medicina Interna. 2006 Mayo [Acceso el 10 marzo 2016]; 23(5). Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S0212-71992006000500001&script=sci_arttext
21. Drs Gregorio Evans M, Ronal R, Canahuate JC, Pastor JL. Talasemia asociada al embarazo. Revista chilena de obstetricia y ginecología. 2003 [Acceso el 10 marzo 2016]; 68(2). Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262003000200006&lang=pt
22. Hladun R, Elorza I, Olivé T, Dapena JL, Llord A, Sánchez de Toledo J, et al. Resultados de trasplante de progenitores hematopoyéticos en hemoglobinopatías: talasemia mayor y enfermedad drepanocítica. Anales de pediatría. 2013 [Acceso el 15 marzo 2016]; 79(2): p. 75-82. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet? f=10&pident_articulo=90211143&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=37&ty=93&accion=L&origen=zonadelectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=37v79n02a90211143pdf001.pdf
23. Gancedo C. Manual de atención al paciente inmigrante. 2009 [Acceso el 15 marzo 2016]. Disponible en: http://www.sepeap.org/wp-content/uploads/2014/02/manual_inmigrante.pdf#page=52
24. Sanfeliu V. Problemas hematológicos. Décima ed. Masson. Colección de enfermería: Nurse review. 1994 [Acceso el 15 marzo 2016].
25. Rosada J, Bindi M, Pinelli M, Pandolfo C, Casseti G, Castiglioni M. Hematopoyesis extramedular: ¿mecanismo compensador o síndrome clínico? Descripción de un caso y revisión bibliográfica. Anales de Medicina Interna. 2007 [Acceso el 25 marzo 2016]; 24(2). Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992007000200007
26. Talasemia.net. [Online]. 2013 [Acceso el 25 marzo 2016]. Disponible en: <http://talasemia.net/diagnostico/>
27. Denise G. UC Health. [Online]. 2012 [Acceso el 1 abril 2016]. Disponible en: <http://uhealth.staywellsolutionsonline.com/Spanish/RelatedItems/3,40330?PrinterFriendly=true>
28. Ropero P, Ataúlfo F, Hernández A, Sánchez H, Cela E, Villegas A. Diagnóstico prenatal de hemoglobinopatías y talasemias. Medicina Clínica. 2009 [Acceso el 1 abril 2016]; 132(2): p. 53-56. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-diagnostico-prenatal-hemoglobinopatias-talasemias-13131967>
29. Goñi M, Galindo C, A G. Talasemias. Semergen- medicina de familia. 2008 [Acceso el 5 abril 2016]; 34(3). Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-semergen-medicina-familia-40-articulo-actualizacion-medicina-familia-talasemias-13116853>
30. Capellini MD, Cohen A, Eleftheriou A, Piga A, Porter J, Taher A. Lineamientos para el manejo clínico de la Talasemia: Federación Internacional de Talasemia. 2008 [Acceso el 10 abril 2016].

31. Gersten T. Hemocromatosis. Adam quality. 2014 [Acceso 10 abril 2016]. Disponible en: <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000327.htm>
32. La Talasemia. Trasplante. [Online]. 2014 [Acceso el 20 abril 2016]. Disponible en: <http://www.trasplante.es/Enfermedades/V594/La-talasemia.html>
33. Johnson JY. Enfermería materno-neonatal. El Manual Moderno S.A. (versión electrónica). 2011 [Acceso el 20 abril 2016]. Disponible en: https://books.google.es/books?id=FYDHCQAAQBAJ&pg=PA119&dq=talasemia+y+enfermeria&hl=es&source=gbs_selected_pages&cad=2#v=onepage&q=talasemia%20&f=false
34. Armijo RM, Morales B, Nieto MJ, Pérez E, Romero I. Anemias. Anemias_plan_cuidados. [Online]. 2015 [Acceso el 25 abril 2016] Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/salud/export/sites/csalud/galerias/documentos/p_3_p_3_procesos_asistenciales_integrados/anemia/anemias_plan_cuidados.pdf
35. Debra G, Wechter MD. Alta tras esplenectomía abierta en adultos. Adam quality. 2015 [Acceso el 5 mayo 2016].
Disponible en: <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/patientinstructions/000287.htm>
36. Esplenectomía. Uw Health. La Autoridad del Hospital y las Clínicas de la Universidad de Wisconsin. 2013 [Acceso el 10 mayo 2016]. Disponible en: <http://www.uwhealth.org/healthfacts/spanish/5982.pdf>
37. Esplenectomía- cuidados a largo plazo. Baylor Scott & White Health. [Online]. 2013 [Acceso el 15 mayo 2016] Disponible en: <http://www.sw.org/HealthLibrary?page=Spanish/Splenectomy,%20LongTerm%20Care%20After>
38. Díez M.E, De Juan N. Cuidados de enfermería en el paciente sometido a trasplante de médula. Enfermería Global. 2006 Noviembre [Acceso el 18 mayo 2016]; (9). Disponible en: <http://revistas.um.es/eglobal/article/view/373/340>