



PERFIL EPIDEMIOLÓGICO, COMPLICACIONES Y DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO DEL SÍNDROME TALASÉMICO: CONTEXTO MUNDIAL EN LA POBLACIÓN

EPIDEMIOLOGIC PROFILE, COMPLICATIONS AND LABORATORY DIAGNOSIS OF THALASSEMIC SYNDROME: GLOBAL POPULATION CONTEXT

Joshua Misael Orellana Rosado ¹

¹ Universidad Estatal del Sur de Manabí. Facultad de Ciencias de la Salud. Carrera de Laboratorio Clínico Egresado. Jipijapa –Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9763-0452> Correo: orellana-joshua7604@unesum.edu.ec

Diego Antonio Zambrano García ²

² Universidad Estatal del Sur de Manabí. Facultad de Ciencias de la Salud. Carrera de Laboratorio Clínico Egresado. Jipijapa –Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7423-4745> Correo: zambrano-diego6045@unesum.edu.ec

BQF. Karina Maricela Merchán Villafuerte. PhD ³

³ Universidad Estatal del Sur de Manabí. Facultad de Ciencias de la Salud. Carrera de Laboratorio Clínico Docente – Tutor. Jipijapa –Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8059-7518> Correo: karina.merchan@unesum.edu.ec

*** Autor para correspondencia:** orellana-joshua7604@unesum.edu.ec

Resumen

La relevancia de la investigación radicó en la problemática actual sobre el síndrome talasémico, patología que derivada del déficit de la hemoglobina; el objetivo de este estudio fue investigar el perfil epidemiológico, complicaciones y diagnóstico del síndrome talasémico. La metodología fue de tipo documental y diseño exploratorio, se consideraron artículos originales, documentos e investigaciones publicadas dentro de los 6 últimos años en bases de datos y revistas de PubMed, SciELO, Google Académico, entre otras; se obtuvieron resultados relevantes en la prevalencia del síndrome talasémico que osciló entre 1,5% como es el caso de Corea hasta 21,9% en Nepal; se identificaron edades que fueron desde los 6 meses hasta los 95 años tanto hombres como mujeres. De la complicaciones, las más frecuentes fueron los problemas renales, cardiovasculares y la sobrecarga de hierro; para su diagnóstico se identificaron múltiples pruebas de



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



laboratorio, las más utilizadas fueron el hemograma completo y la electroforesis de hemoglobina, pruebas PCR, RT-PCR y secuenciación genética. Se concluye instando que el diagnóstico temprano de esta patología permitiría llevar un tratamiento oportuno y se hace hincapié en la importancia de tener mayor investigación a niveles regionales para poder determinar la prevalencia real de esta patología en el Ecuador.

Palabras clave: Talasemia, diagnóstico, eritrocitos, hemoglobina, mutaciones

Abstract

The relevance of the research lay in the current issues surrounding thalassemia syndrome, a pathology derived from hemoglobin deficiency. The objective of this study was to investigate the epidemiological profile, complications, and diagnosis of thalassemia syndrome. The methodology was documentary in nature with an exploratory design, considering original articles, documents, and research published within the last 6 years in databases and journals such as PubMed, SciELO, Google Scholar, among others. Relevant results were obtained regarding the prevalence of thalassemia syndrome, which ranged from 1.5% in the case of Korea to 21.9% in Nepal. Ages identified ranged from 6 months to 95 years, including both men and women. Among the complications, the most frequent were renal problems, cardiovascular issues, and iron overload. For diagnosis, multiple laboratory tests were identified; the most commonly used were complete blood count and hemoglobin electrophoresis, PCR tests, RT-PCR, and genetic sequencing. It is concluded that early diagnosis of this pathology would allow for timely treatment, and emphasis is placed on the importance of further research at regional levels to determine the actual prevalence of this pathology in Ecuador.

Keywords: Thalassemia, diagnosis, erythrocytes, hemoglobin, mutations

Fecha de recibido: 14/05/2024

Fecha de aceptado: 25/07/2024

Fecha de publicado: 02/08/2024

Introducción

La investigación en torno al síndrome talasémico se pudo llevar a cabo por el equipo de investigadores en conjunto con los medios y recursos tanto materiales, como tecnológicos y financieros necesarios, mismos que permitieron ejecutar de manera óptima la búsqueda de información; así el tema tomado a consideración para este estudio no solo contribuyó con nuevos datos sino que también demostró cuán importante es indagar e implementar los medios adecuados para así poder ampliar conocimientos y a su vez encontrar soluciones a problemas prevalentes de salud pública como lo es el síndrome talasémico.

La relevancia de la misma radicó en la problemática actual sobre el síndrome Talasémico, patología que derivada del déficit de la hemoglobina, principal proteína de los eritrocitos; por tanto fue imprescindible investigar su clasificación, diagnóstico y su perfil epidemiológico, además de destacar que su principal característica es el carácter hereditario mismo que crear un precedente y por el cual se ha generado gran impacto entre la comunidad científica, así y en este sentido resulta crucial profundizar en su estudio (1).



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Se conoce a las talasemias como un conjunto de anemias hereditarias, mismas que son causadas por mutaciones genéticas que disminuyen la síntesis de una o varias cadenas de globina, lo que resulta en una alteración a un nivel cuantitativo de la proteína llamada hemoglobina (2).

La clasificación de las mismas se da según la cadena que mantenga una síntesis defectuosa, así entonces los síndromes talasémico y su clasificación está ligada y dependerá de las diferentes combinaciones de fenotipos y los defectos a nivel molecular de los mismos, así entonces se clasifican principalmente en alfa-talasemia y beta-talasemia (3).

Las principales complicaciones del síndrome talasémico a nivel general se relacionan con crecimiento y a la alteración del mismo; quienes padecen esta patología suelen presentar retraso en el crecimiento, talla baja y deficiencia de hormona del crecimiento, así también es común la sobrecarga de hierro provocada por las transfusiones de hierro que se requieren para el tratamiento del síndrome, la acumulación de este acarrea complicaciones como daño renal, hepático y a nivel cardio/pulmonar; por otra parte se pueden presentar complicaciones endocrinas como insuficiencia gonadal, hipotiroidismo e hipoparatiroidismo; todo esto en conjunto conlleva morbilidades de importancia que pueden deteriorar la calidad de vida de las personas y acortar las supervivencia de las mismas frente a este trastorno hematológico (4).

Para su diagnóstico de laboratorio es importante considerar un conteo sanguíneo completo en conjunto con un frotis de sangre periférica que permitirá evaluar las propiedades de los hematíes o glóbulos rojos, además de estudios completos en cuanto al hierro lo que incluye un análisis en los niveles de hierro sérico y ferritina; a nivel molecular se realiza en respectivo análisis del ADN y las pruebas genéticas del líquido amniótico; estas pruebas permitirán analizar los principales factores que guardan relación en cuanto a esta patología, sin embargo es importante por igual considerar un diagnóstico físico que complementa el hecho del estudio de laboratorio (5). En el contexto diagnóstico de las talasemias Guzmán Chango y col. (2), mencionan en su artículo del año 2022 “Talasemia como una condición molecular y genética frecuente” misma que maneja como metodología la revisión sistemática; que es importante recurrir a los datos hematimétricos y el frotis en sangre periférica pues la consideran crucial y de suma utilidad diagnóstica para evaluar la microcitosis y la hipocromía característica de este trastorno.

El síndrome talasémico afecta tanto a hombres como a mujeres y de la cual se estima que aproximadamente 4,4 de cada 10.000 nacimientos lo padecen en todo el mundo y que cerca del 5% de la población a nivel mundial tiene una variación de la principal molécula de los eritrocitos, sin embargo muchos de ellos presentan un cuadro asintomático, así y entonces cerca del 1,7% de la población son quienes presentan los signos de esta patología y concluye en que la talasemia es la enfermedad genética de mayor frecuencia a nivel mundial, con la alfa y beta talasemia como principales asociadas (6).

En un contexto epidemiológico y en conjunto con su clasificación y las principales variantes de importancia, la alfa-talasemia lleva mayor predominio en las regiones del Pacífico occidental, África subsahariana y el sudeste asiático; por otra parte, la beta-talasemia se la considera como la forma más común de talasemia en las poblaciones del Mediterráneo Oriental, Europa, Pacífico Occidental y África Subsahariana (6).





“En América Latina la prevalencia al nacimiento de talasemia es de 0,10/1.000” (7).

A nivel nacional y local la epidemiología de este trastorno se puede considerar que aún no es del todo clara puesto que en la recopilación de la respectiva información no se encontraron estudios que aporten significativamente con información epidemiológica que se enfoquen en la problemática del síndrome talasémico aquí en el país e incluso provincia o cantón.

Con respecto a la investigación se realizó una revisión tipo documental de diseño exploratorio y que tuvo como objetivo conocer sobre el Síndrome Talasémico tomando en cuenta su epidemiología, clasificación y diagnóstico. Se realizó una búsqueda exhaustiva través de las principales bases de datos y revistas indexadas como PubMed, Scielo, Google Scholar, Dialnet, Redalyc, Science Research, Springer y demás sitios web oficiales lo que contribuyó a mantener una estructura teórica sólida, se aplicaron términos mesh tales como hemoglobinopathies, alpha-Thalassemia, beta-Thalassemia, Anemia, Hemoglobin E diseases, Thalassemia/blood, Thalassemia/diagnosis; en conjunto con los respectivos operadores booleanos “AND” y “OR”.

Se escogieron artículos que cumplieron con los criterios de inclusión y exclusión, se analizaron los mismos y se respetaron las normativas éticas en cuanto a las citación y referencias; así mismo la principal debilidad de este proyecto fue sin duda la poca información de carácter relevante en torno al síndrome talasémico a nivel de nuestro país, sin embargo, lo que se pudo recabar contribuyo a responder las interrogantes entorno a las respectivas variables presentadas.

Cabe mencionar que dicho estudio está directamente articulado con el proyecto “Caracterización nutricional, antropométrica, bioquímica, inmunológica y hematológica de la población de parroquias urbanas y rurales de la Zona Sur de Manabí”. Por otra parte, y como punto clave se plantea la siguiente pregunta que da pauta a la investigación ¿De qué manera afecta el síndrome talasémico a la población? Así y entonces se tiene como objetivo analizar el perfil epidemiológico, las complicaciones y el diagnóstico en torno al síndrome talasémico.

Materiales y métodos

Diseño y tipo de estudio

Revisión de tipo documental de diseño exploratorio

Criterios de selección de material

Se realizó una búsqueda detallada en las principales bases de datos y revistas indexadas de carácter científico de PubMed, SciELO, Google Académico, Dialnet, Redalyc, Science Direct, Springer y demás sitios web oficiales y de carácter científico lo que contribuyó a la revisión de los datos necesarios que permitió mantener una estructura teórica sólida para el trabajo de investigación, se aplicaron términos MeSH tales como hemoglobinopathies, alpha-Thalassemia, beta-Thalassemia, Anemia, Hemoglobin E diseases,



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Thalassemia/blood, Thalassemia/diagnosis; en conjunto con los respectivos operadores booleanos “AND” y “NOT”

Manejo de la información

En la selección de estudios y análisis de los artículos se tomaron tanto las variables expresadas en el título como también los objetivos planteados para la investigación. En la búsqueda de información se encontraron 62 artículos que fueron publicados dentro de los últimos 6 años; de estos artículos se seleccionaron 47 mismo que cuentan con la información necesaria para sustentar el apartado de introducción, así como los resultados. Haciendo uso del programa informático Microsoft Excel se elaboró una base de datos con todos y cada uno de estos artículos a fin de responder teóricamente a las variables y los objetivos de la misma.

Criterios de elegibilidad

Criterios de inclusión

Se consideraron, artículos originales, documentos e investigaciones publicados dentro de los 6 últimos años, documentos de fuentes indexadas, casos clínicos, artículos e investigaciones tanto en inglés como en español.

Criterios de exclusión

Se excluyeron simposios, cartas al lector, tesis, guías, informes, documentos de páginas web no oficiales, datos e información que no proveen los necesario y los que no respondan las principales interrogantes.

Consideraciones Éticas

Al tratarse de un estudio con un enfoque exploratorio y descriptivo de carácter documental, la presente investigación no involucró la participación directa de personas sin embargo se tomaron algunas consideraciones éticas en cuanto al manejo de información; tomando en cuenta principalmente el respeto y derecho de autor, considerándolo como un pilar en la ética de las publicaciones científicas, pero sobre todo reconocer y valorar las contribuciones genuinas de cada uno de los autores, puesto que es imperativo mantener la integridad y la credibilidad en el ámbito académico con información real que permita dilucidar la problemática a investigar (8).

Se realizó una exhaustiva revisión de las principales normativas y reglamentos relacionadas a la propiedad intelectual y derechos de autor, misma que nos permitió citar adecuadamente la información utilizada sin recurrir al plagio o uso indebido de la mismas.

Se emplearon en la revisión únicamente fuentes fidedignas, lo que aseguró la validez de la información presentada en el presente estudio.

Todo lo realizado se apegó a las normas éticas y considerando en todo momento la validez y objetividad de las fuentes de información Se manejó total transparencia en el manejo de resultados de manera que no se ocultaron ni alteraron los hallazgos reales encontrados.



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com

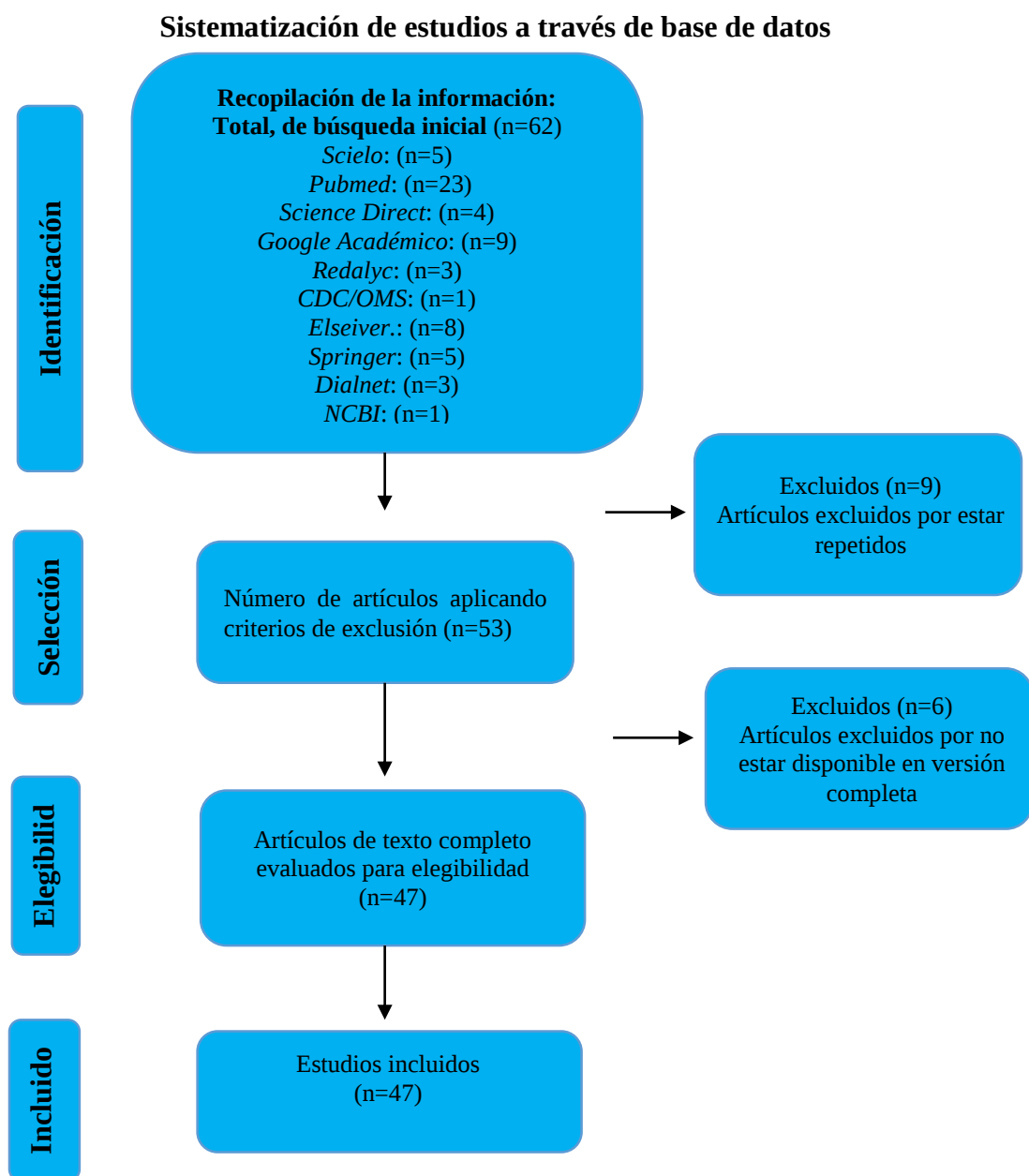


Figura 1. Diagrama de flujo PRISMA utilizado para la selección de artículos. Estrategia de búsqueda y selección del material científico para el desarrollo de la revisión.





Resultados y discusión

Tabla 1. Perfil epidemiológico según prevalencia del síndrome talasémico en la población.

Autores/Año	País	Metodología	Edad	Sexo	n	Prevalencia
Lee y col (9). 2019	Corea	Estudio prospectivo, observacional y multicéntrico	Menores de 30 años	Masculino Femenino	669	1,5% alfa talasemia (n =5) 1,9 % betatalasemia (n= 6)
Nigam y col (10). 2020	Nepal	Estudio observacional descriptivo de corte transversal.	Edad no especificada	Masculino Femenino	493 M: 297 F: 196	21,9% (n= 108)
Apidechkul y col (11). 2021	Tailandia	Estudio observacional de corte transversal.	9 a 12 años	Masculino Femenino	1200 M:600 F: 600	9,80% (n= 117)
Hernaningsih y col (12). 2022	Indonesia	Estudio observacional	5 a 17 años	Masculino Femenino	33 M:14 F:19	3 - 10 % (n= 29-4) Beta-Talasemia
Cheng y col (13). 2022	China	Estudio observacional	Edad no especificada	Femenino	11.875	5,43% (n=645)
Wang y col (14). 2022	China	Estudio Observacional	15 a 65 años	Masculino Femenino	231.596	13,72% (n= 31.780)
Mahajan y col (15). 2022	India	Estudio observacional descriptivo	Menor de 40 años	Masculino Femenino	102 M:41 F:61	16,7% (n=17)
Nurain y col (16). 2022	Malasia	Estudio Observacional	20 a 27 años	Masculino Femenino	40 M:5 F:15	7,50% (n= 3)
Panyasai y col (17). 2023	Tailandia	Estudio Observacional Descriptivo	2 a 95 años	Masculino Femenino	3.049	18% (n= 595)
Wendt y col (18). 2023	Bangladesh	Estudio Observacional	15 a 49 años 6 a 37 meses	Femenino	F: 900 Lactantes menores: 395	11, 3% (n=102) 10,4% (n= 41)

Autores: Orellana Rosa Joshua Misael, Zambrano García Diego Antonio, BQF. Merchán Villafuerte Karina Maricela. PhD.

Interpretación de Tabla 1: Se puede observar que la prevalencia del síndrome Talasémico varía entre países y oscila entre 1,5% como es el caso de Corea hasta 21,9% en Nepal; la mayoría de estudios no especifican



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



edades exactas, sin embargo, se puede observar un rango amplio de las mismas que van desde lactantes menores desde los 6 meses hasta adultos mayores de 95 años y tanto hombres como mujeres; la mayoría de países en donde se realizaron estos estudios fueron en países de Asia y Medio Oriente, así los datos analizados permitieron tener una noción de la variabilidad geográficas y nos dan un punto clave a tener en cuenta sobre esta patología y su prevalencia aunque varía ampliamente registra porcentajes no mayores a un 21,9%.

Tabla 2. Complicaciones del síndrome talasémico por región.

Autor/Año	País/Región	Edad	Sexo	Metodología	n	Complicaciones
Chuncharun ee y col (19). 2019	Tailandia Sudeste asiático	Menor a 18 años	Masculino Femenino	Estudio multicéntrico transversal	433	Hematopoyesis extramedular, hipertensión pulmonar, osteoporosis, hipotiroidismo
Pepe y col (20). 2020	Italia Sur de Europa	7 a 65 años	Masculino Femenino	Estudio Observacional	1.079	Alteraciones del metabolismo de la glucosa (intolerancia a la glucosa, diabetes) y complicaciones cardíacas (arritmias, insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar, fibrosis miocárdica).
Sadullah y col (21). 2020	Irak Medio Oriente	1 a 35 años	Masculino Femenino	Estudio Transversal	150 M:68 F:82	Hipotiroidismo, hipoparatiroidismo, hipogonadismo, retraso en el crecimiento, diabetes mellitus, disfunción cardíaca y hepática.
Wanchaitan awong y col (22). 2020	Tailandia Sudeste asiático	Mayores a 15 años	No especifica	Estudio Transversal	102 M:36 F:66	Sobrecarga de hierro, EMH, trombosis e hipogonadismo
Makmettaku l y col (23). 2020	Tailandia Sudeste asiático	Mayores a 18 años	No especifica	Estudio Transversal	90 M:31 F:59	Miocardiopatía por sobrecarga de hierro
Dixit y col (24). 2021	India Sur de Asia	8 a 18 años	No especifica	Estudio observacional descriptivo.	50	Baja estatura, retraso en la pubertad, hipotiroidismo y diabetes mellitus.
Patterson y col (25). 2022	Estados Unidos, América del Norte	No especifica	No especifica	Estudio Descriptivo	32	Sobrecarga hierro, aloinmunización, reacciones alérgicas o hemolíticas





Santra y col (26). 2022	India Sur de Asia	Menor a 18 años	Masculino Femenino	Estudio observacional transversal	31 M:19 F:12	Menor densidad mineral ósea, osteopenia y osteoporosis, niveles bajos de vitamina D
Martínez y col (27). 2022	Colombia América del Sur	2 a 22 años	Masculino Femenino	Estudio observacional descriptivo	35 M:21 F:14	Complicaciones cardiovasculares, pulmonares y hepáticas
Premawardhena y col (28). 2022	Sri Lanka Sur de Asia	8 a 21 años	Masculino Femenino	Estudio prospectivo y longitudinal	109 M:54 F:55	Muerte prematura, infecciones graves, empiema subdural, meningitis piógena, falla cardíaca, cirrosis hepática, colestasis, hipertensión pulmonar, úlceras, fracturas, disfunción tiroidea, menarca retrasada, estatura baja
Faranoush y col (29). 2023	Irán Medio Oriente	5 y 74 años	Masculino Femenino	Descriptivo transversal	1.010 M:497 F:513	Sobrecarga de hierro, esplenomegalia, retraso del crecimiento, trastornos del sistema inmunológico, insuficiencia cardíaca, renal y enfermedad hepática.

Autores: Orellana Rosa Joshua Misael, Zambrano García Diego Antonio, BQF. Merchán Villafuerte Karina Maricela. PhD.

Interpretación de Tabla 2: En las complicaciones se puede apreciar que son múltiples y pueden presentar diversidad en cuanto a gravedad; las más frecuentes son los problemas renales y cardiovasculares, también la sobrecarga de hierro descrita en varios estudios de Asia, Europa, América y Medio Oriente. Otras complicaciones que tienen protagonismo son las alteraciones al metabolismo óseo entre ellas, la osteoporosis y la osteopenia, también el retraso en el desarrollo y endocrinopatías como el hipotiroidismo e hipogonadismo; el rango de edad es amplio y varia al igual que el sexo de la población; lo que queda claro es que el síndrome talasémico conlleva múltiples comorbilidades crónicas que pueden impactar negativamente en la calidad y expectativa de vida de las personas

Tabla 3. Pruebas de laboratorio empleadas para el diagnóstico del síndrome talasémico.

Autores Año	País	Metodología	n	Pruebas de laboratorio
Devanesan y col (30). 2019	Arabia Saudita	Estudio prospectivo	100	Recuento de células sanguíneas completas (CBC), electroforesis de hemoglobina, análisis espectrofluorométrico
Olatunya y col (31). 2019	Nigeria	Estudio retrospectivo transversal	63	Recuento de hemoglobina A2 (HbA2), hemoglobina F (HbF), recuento completo de células sanguíneas, electroforesis de hemoglobina y pruebas genéticas moleculares como PCR





AlMosawi y col (32). 2019	Irak	Estudio observacional	129	Cuantificación de ferritina sérica mediante inmunoensayo fluorescente. Cuantificación de vitamina D 25-hidroxi y 8-OHdG séricas mediante ELISA. Análisis de mutaciones en el gen de la globina beta mediante secuenciación de Sanger y PCR en gap.
Yeter y col (33). 2020	Turquía	Estudio Observacional	50	Hemograma Completo, índice de Mentzer [MI], índice de Shine y Lal [S&L], Inglaterra y Fraser [E&F], índice de Green y King [G&K], índice de Srivastava)
Calderón y col (34). 2022	Costa Rica	Estudio observacional descriptivo de corte transversal.	60	Hemograma completo, electroforesis de hemoglobina y un estudio molecular de alfa-talasemia por amplificación por PCR e hibridación inversa del ADN genómico
Afzal y col (35). 2022	Pakistán	Estudio Observacional	52	PCR convencional y PCR en tiempo real alelo-específica (ARMS RT-PCR)
Sari y col (36). 2022	Indonesia	Estudio transversal	224	Hemograma completo, análisis de Hb de cada genotipo (CD 35 (-C), CD 41-42 (-TCTT), CD8/9 (+G), IVS1-nt1, IVS1-nt5, HbE y HbMalay).
Xian y col (37). 2022	China	Estudio Observacional	6.137	las técnicas convencionales de diagnóstico molecular de la talasemia son Gap-PCR y RDB-PCR; La Gap-PCR de tipo raro, la secuenciación de Sanger y la amplificación de sonda dependiente de ligadura múltiple (MLPA), hemograma completo, electroforesis capilar, Gap-PCR
Nagwan y col (38). 2022	Egipto	Estudio Transversal	300	Hemograma completo, estudio de hierro y electroforesis de hemoglobina.
Rameli y col (39). 2022	Malasia	Estudio de Caso	1	Hemograma completo, estudio de fenotipos de la cadena de globina, frotis de sangre periférica, ferritina sérica,
Yenilmez y col (40). 2023	Turquía	Estudio transversal	129	El análisis por HPLC de las muestras de sangre del cordón umbilical, Hemograma completo, Extracción de ADN, sistema de mutación refractaria a la amplificación (ARMS), análisis de enzimas de restricción (REA), PCR múltiplex, secuenciación de Sanger

Autores: Orellana Rosa Joshua Misael, Zambrano García Diego Antonio, BQF. Merchán Villafuerte Karina Maricela. PhD.

Interpretación de Tabla 3: En general se exponen múltiples pruebas de laboratorio, sin embargo las más utilizadas son el hemograma, la electroforesis de hemoglobina y en varios estudios también hicieron uso de pruebas PCR y PCR en tiempo real, así como secuenciación genética de Sanger y MLPA; por otra parte también hicieron uso de marcadores bioquímico como ferritina y vitamina D; los estudios analizados mismos que lideran principalmente países de Asia, África y Medio Oriente confirman como tal que no hay un Golde Standar en cuanto a pruebas para el diagnóstico, sino una combinación de exámenes para diagnosticar esta



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



patología, lo que estima que se requiere la integración de resultados clínicos, hematológicos, bioquímicos y moleculares para caracterizar los diferentes fenotipos del síndrome talasémico

Discusión

La prevalencia de la talasemia en los estudios analizados para esta revisión muestran resultados variables entre países; por ejemplo, Lee y col. (9) mencionan una prevalencia de 1,5% para Alfa talasemia y 1,9% para Beta talasemia en Corea; en contraste Danh Cuong Tran y col. (41) en su estudio transversal realizado en Vietnam menciona una prevalencia de Alfa Talasemia del 61,85% y de la Beta Talasemia del 13,07%, lo que muestra valores más altos entre estudios; por otra parte Karnpean y col. (42) en su estudio en Tailandia referencian porcentajes de 3.5% para la Alfa Talasemia y 0,8% para la Beta Talasemia, lo que por igual contrasta con los valores altos del estudio en Vietnam y mantiene cierto rango de similitud en cuanto a los valores bajo del estudio en Corea; a ello en lo analizado y plasmado resultados Nigam y col (10) destaca una alta prevalencia con un 21,9 % en Nepal.

A pesar a las variaciones la mayoría de estudios analizados coinciden en que la talasemia tiene una prevalencia significativa en países asiáticos, siendo una condición genética en esta región; los diferentes resultados entre países probablemente se deben a las distintas metodologías empleadas, tamaños de muestras y rangos de edad estudiados, sin embargo, también no se descarta que las diferencias probablemente se expliquen por factores genéticos y medioambientales propios de cada región, además de que no hay claridad sobre qué grupos etarios tienen mayor riesgo, por lo que se requieren más estudios estandarizados para determinar las poblaciones diana a evaluar y para poder conocer más sobre la epidemiología global y local de esta enfermedad, pues es crucial para una adecuada intervención.

Por otra parte, en cuanto a las complicaciones se mencionan principalmente aquellas relacionadas a los problemas cardiovasculares, renales y hepáticos, así como los estudios de Pepe y col. (20) y Martínez y col (27) describieron alteraciones en la función de estos sistemas; en contraste con ellos Arab-Zozani y col. (43). mencionan problemas de crecimiento, manifestándose con mayor frecuencia la baja estatura, el retraso del crecimiento y la deficiencia de la hormona de crecimiento sobre todo en paciente diagnosticados relacionándolo a la sobrecarga de hierro de la transfusiones frecuentes que conducen hacia una disfunción endocrina y las alteraciones; Lopes y col. (44) por otro lado describen en su estudio complicaciones cardiovasculares e hipertensión pulmonar y Casele y col. (45) endocrinopatías como hipotiroidismo e hipoparatiroidismo.

El síndrome talasémico puede conllevar múltiples padecimiento crónicos mismos que son variables entre estudios y entre regiones, así la mayoría de estudios coinciden en que la talasemia puede causar morbilidades significativas en diferentes sistemas y órganos, por lo que se requiere un abordaje multidisciplinario para poder manejar esta patología y sus comorbilidades a largo plazo de manera que se puedan diseñar mejores estrategias que permitan el de manejo sintomático y la prevención de daños en órganos vitales en conjunto con el monitoreo de personas que no presentan sintomatología.





Los estudios sobre pruebas diagnósticas para al síndrome talasémico muestran que las más utilizadas son el hemograma completo, la electroforesis de hemoglobina y varias técnicas de biología molecular como PCR, así por ejemplo Olatunya y col. (31) en Nigeria y Yenilmez y col. (40) en Turquía emplearon una combinación de pruebas hematológicas como hemograma y electroforesis de hemoglobina; contrastando con ellos Yang y col. (46) sugieren mayor existen técnicas de mayor precisión basadas en PCR, hibridación, secuenciación y qPCR, mismas que permiten detectar los diferentes tipos de mutaciones en genes de la globina que se asocian a la talasemia alfa y beta; por otra parte Chen y col. (47) menciona al hemograma completo, electroforesis de hemoglobina y la cromatografía líquida de alta resolución como las pruebas que determinan un diagnóstico inicial de la talasemia.

En el abordaje diagnóstico no está estandarizado como tal y depende mucho de la capacidad operativa principalmente de cada país, por ello es importante homologar un algoritmos claro de screening, pruebas hematológicas y bioquímicas que confirme la presencia de esta patología y permite comparar datos epidemiológicos entre países y también es necesario validar el rendimiento, costo y la efectividad de nuevos métodos diagnóstico o mejoramiento de ya existentes para su implementación especialmente en zonas endémicas.

El estudio permitió conocer más sobre el síndrome talasémico y el abordaje del tema en torno a prevalencia, diagnóstico y complicaciones a nivel mundial; como principal fortaleza se considera a las diversas publicaciones encontradas en las revistas y buscadores mismas que permitieron sustentar el tema, por otra parte para la investigación la principal debilidad se asoció a la información casi nula en torno al padecimiento en el Ecuador y a nivel local, lo que da la pauta para considerar realizar futuras investigaciones sobre todo de intervención a fin de poder conocer la realidad de este padecimiento en el país.

Conclusiones

La prevalencia del síndrome Talasémico evidencia una amplia variabilidad entre los diferentes países, misma que oscila entre el 1,5% hasta un 21,9 % según los múltiples estudios analizados; la mayor prevalencia se concentra en países de Asia, Medio Oriente y África, si bien existen diferencias geográficas y poblacionales queda claro que este síndrome tiene una presencia importante a nivel mundial. Los estudios revelan afectación tanto en hombres como mujeres y muestran un amplio rango de edades, mismas que van desde lactante menores hasta adultos mayores de 65 años lo que resalta que el síndrome se puede manifestar indiferente de la edad o en cualquier etapa de la vida

El síndrome talasémico conlleva múltiples complicaciones que comprometen la salud y bienestar física de quien lo padece, entre las más reportadas se encuentran problemas renales, cardiovasculares y sobrecarga de hierro, descritos en estudios de Asia; por otro lado, en Europa, América y Medio Oriente, se destacan alteraciones del metabolismo ósea como osteoporosis y osteopenia, retraso en el crecimiento, endocrinopatías como hipotiroidismo e hipogonadismo y disfunción hepática. La amplia gama de comorbilidades asociadas al síndrome talasémico evidencia el alto impacto que esta condición puede ejercer sobre la calidad de vida de quienes lo padecen y su morbilidad crónica sin duda acorta la expectativa de vida.





A pesar de los avances diagnósticos de laboratorio, aún no existe un examen único considerado como el Gold Standard para confirmar el síndrome talasémico. Los estudios coinciden que para el diagnóstico se requieren una combinación de pruebas, siendo las más utilizadas el hemograma completo, la electroforesis de hemoglobina, técnicas de biología molecular como PCR y secuenciación genética y marcadores bioquímicos como ferritina sérica; el abordaje múltiple de pruebas permite caracterizar los distintos fenotipos de este síndrome y dar con el certero diagnóstico.

Referencias

1. Merkeley , Bolster L. Thalassemia. Canadian Medical Association Journal. 2020 Octubre; 192(41).
2. Guzmán Chango J, Latorre Barragán. Talasemia como una condición molecular y genética frecuente. Revista Arbitrada Interdisciplinaria de Ciencias de la Salud. Salud y Vida. 2022 Octubre; 6(3).
3. Musallam K, Cappellini , Viprakasit , Kattamis , Rivella , Taher. Revisiting the non-transfusion-dependent (NTDT) vs. transfusion-dependent (TDT) thalassemia classification 10 years later. American Journal of Hematology. 2021 Noviembre; 96(1): p. 56-58.
4. Kattamis , Forni , Aydinok , Viprakasit. Changing patterns in the epidemiology of β -thalassemia. European journal of Hematology. 2020 Diciembre; 105(6): p. 692-703.
5. Bajwa , Basit. Nation Library of Medicine. [Online].; 2022 [cited 2023 Julio 17. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545151/>.
6. Simón Palacian N, Gamadiel Peniche N, Martínez Martínez M, Martín Pérez N, Domínguez Berdejo S, Álvarez Navarro E. Trastornos de la sangre: talasemias. Revista Sanitaria de investigacion. 2021 Octubre; 2.
7. Carvajal Alzate M. Beta-Talasemia: Un mundo de complicaciones con nuevas alternativas de tratamiento. Revistas Universidad de Manizales. 2019 Marzo; 19(1): p. 148-159.
8. Espinoza DM. Consideraciones Éticas en el proceso de una publicación científica. Revista Medica Clinica Las Condes. 2019 Mayo; 30(3): p. 2206-230.
9. Lee HJ, Shin KH, Kim HH, Yang EJ, Park KH, Kim MJ, et al. Increased Prevalence of Thalassemia in Young People in Korea: Impact of Increasing Immigration. Annals of Laboratory Medicine. 2019 Marzo; 39(2): p. 133-140.
10. Nigam , Kushwaha , Yadav , Singh P, Gupta , Singh , et al. A demographic prevalence of β Thalassemia carrier and other hemoglobinopathies in adolescent of Tharu population. Journal of Family Medicine and Primary Care. 2020 Agosto; 9(5): p. 4305-4310.





11. Apidechkul T, Yeemard F, Chomchoei C, Upala P, Tamornpark R. Epidemiology of thalassemia among the hill tribe population in Thailand. Plos One. 2021 Febrero; 16(2).
12. Hernaningsih Y, Syafitri Y, Indrasari YN, Rahmawan PA, Andarsini MR, Lesmana , et al. Analysis of Common Beta-Thalassemia (β -Thalassemia) Mutations in East Java, Indonesia. Frontiers in Pediatrics. 2022 Julio; 10(1).
13. Cheng Y, Chen M, Ye J, Yang Q, Wang R, Liu S, et al. The prevalence and outcomes of α - and β -thalassemia among pregnant women in Hubei Province, Central China: An observational study. Medicine. 2022 Marzo; 101(9): p. e28790.
14. Wang M, Zhang X, Zhang Y, Xiao M. Prevalence and Genetic Analysis of Thalassemia and Hemoglobinopathy in Different Ethnic Groups and Regions in Hainan Island, Southeast China. Frontiers in Genetics. 2022 Junio; 13(1).
15. Mahajan BK, Mehra V, Mahajan , Singh G, Setia S. The spectrum of thalassemia syndromes and abnormal haemoglobins in adult patients based on HPLC in a tertiary care centre of Punjab, India. International Journal of Clinical and Diagnostic Pathology. 2022 Marzo; 5(3): p. 01-04.
16. Ali N, Kamarudin E, Bahari M. The prevalence of the thalassemia trait among the east malaysian students in the faculty of health sciences, universiti teknologi mara, uitm selangor. Journal of Sustainability Science and Management. 2023 Junio; 18(6): p. 99-110.
17. Panyasai S, Satthakarn S, Phasit A. Effective screening of hemoglobin Constant Spring and hemoglobin Paksé with several forms of α - and β -thalassemia in an area with a high prevalence and heterogeneity of thalassemia using capillary electrophoresis. Heliyon. 2023 Agosto; 9(8).
18. Wendt , Brintrup , Waid , Kader , Lambrecht , Gabrysch S. Thalassemia and hemoglobinopathy prevalence in a community-based sample in Sylhet, Bangladesh. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2023 Julio; 192(18).
19. Chuncharunee S, Teawtrakul N, Siritanaratkul N, Chueamuangphan. Review of disease-related complications and management in adult patients with thalassemia: A multi-center study in Thailand. Plos One. 2019 Marzo; 14(3).
20. Pepe A, Pistoia L, Gamberini , Cuccia L, Peluso A, Messina G, et al. The Close Link of Pancreatic Iron With Glucose Metabolism and With Cardiac Complications in Thalassemia Major: A Large, Multicenter Observational Study. Diabetes Care. 2020 Septiembre; 43(11): p. 2830-2839.
21. Sadullah R, Atroshi S, Al Allawi N. Complications and Challenges in the Management of Iraqi Patients with β -Thalassemia Major: A Single-center Experience. Oman Medical Journal. 2020 Julio; 35(4).





22. Wanchaitanawong W, Tantiworawit , Piriyaakhuntorn P, Rattanathammethee T, Hantrakool S, Chai Adisaksopha C, et al. The association between pre-transfusion hemoglobin levels and thalassemia complications. Hematology. 2020; 26(1).
23. Makmettakul S, Tantiworawit , Phrommintikul , Piriyaakhuntorn P, Rattanathammethee , Hantrakool S, et al. Cardiorenal syndrome in thalassemia patients. BMC Nephrology. 2020 Agosto; 21(1).
24. Dixit N, Shaw CK, Varshney GA, Kumar , Saini , Verma. Endocrinal Complications in Children and Adolescents with Thalassemia Major in Central India: An Observational Study. Indian Journal of pediatrics. 2021 Octubre; 89(10): p. 983 - 988.
25. Patterson , Singleton , Branscomb , Nsonwu V, Spratling. Transfusion Complications in Thalassemia: Patient Knowledge and Perspectives. Frontiers in Medicine. 2022 Marzo; 9(1).
26. Santra , Sharma , Dash , Mondal , Mondal H. Bone Mineral Density, Serum Calcium, and Vitamin D Levels in Adult Thalassemia Major Patients: Experience From a Single Center in Eastern India. Cureus. 2022 Julio; 14(7).
27. Martínez Sánchez L, Carvajal Alzate M, Roldan Tabares M, Vergara Yanez D. Caracterización de pacientes con betatalasemia en una institución de alta complejidad, Medellín, Colombia. Medicina Interna de México. 2022; 38(4): p. 783-790.
28. Premawardhena , Ediriweera , Sabouhanian A, Allen A, Rees D, Silva , et al. Survival and complications in patients with haemoglobin E thalassaemia in Sri Lanka: a prospective, longitudinal cohort study. The Lancet Global Health. 2022 Enero; 10(1).
29. Faranoush , Faranoush , Heydari I, Foroughi Gilvae M, Azarkeivan , Kia AP, et al. Complications in patients with transfusion dependent thalassemia: A descriptive cross-sectional study. Health Science Reports. 2022 Octubre; 6(11).
30. Devanesan S, AlQahtani F, AlSalhi , Jeyaprakash K, Masilamani V. Diagnosis of thalassemia using fluorescence spectroscopy, auto-analyzer, and hemoglobin electrophoresis - A prospective study. Journal of infectionand public health. 2019 Julio - Agosto; 12(4): p. 585-590.
31. Olatunya O, Albuquerque D, Adekile A, Costa F. Influence of alpha thalassemia on clinical and laboratory. Journal of Clinical Laboratory Analysis. 2019; 33(1).
32. AlMosawi , Al Rashedi N, Ayoub N. Clinical Laboratory Manifestation and Molecular Diagnosis of β -Thalassemia Patients in Iraq. Journal of pediatric hematology/oncology. 2020 Enero; 42(1): p. 27-31.





33. Düzenli Kar Y, Özdemir Z, Büşra E, Özcan. Erythrocyte Indices as Differential Diagnostic Biomarkers of Iron Deficiency Anemia and Thalassemia. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology*. 2020 Abril; 42(3): p. 208-213.
34. Calderón Brenes M, Cubillo López , Cartín Sánchez W, Valverde Muñoz K. Caracterización clínica y epidemiológica de población pediátrica costarricense con alfa-talasemia. *Acta Médica Costarricense*. 2022 Octubre- Diciembre; 64(4).
35. Afzal M, Naeem M, Ahmed , Amin , Rahim , Munawar M, et al. Noninvasive prenatal testing of beta-thalassemia for common Pakistani mutations: a comparative study using cell-free fetal DNA from maternal plasma and chorionic villus sampling. *Hematology*. 2022 Diciembre; 27(1): p. 353-359.
36. Sari DP, Wahidiyat , Setianingsih I, Timan I, Gatot D, Kakalih A. Hematological Parameters in Individuals with Beta Thalassemia Trait in South Sumatra, Indonesia. *Hindawi*. 2022 Mayo; 2022(1).
37. Xian J, Wang , He , Li S, He , Ma , et al. Molecular Epidemiology and Hematologic Characterization of Thalassemia in Guangdong Province, Southern China. *SAGE Journals*. 2022 Enero-Diciembre; 28(1).
38. Rashwan , El Abd , Hassan , Mohammed , Bakri H. Hematological indices in differentiation between iron deficiency anemia and beta-thalassemia trait. *International Journal of Pediatrics*. 2022 Enero; 10(1): p. 15285-15295.
39. Rameli N, Ramli M, Zulkafli Z, Hassan , Mohd Yusoff S, Mohd Noor , et al. Challenges in the Diagnosis of Beta-thalassemia Syndrome: The Importance of Molecular Diagnosis. *Oman Medical Journal*. 2022 Enero; 37(1).
40. Yenilmez D, Tuli A. Cord Blood Hematological Parameters of Fetuses Detected Different Thalassemia Genotypes in the Second Trimester of Pregnancy. *Balkan Medical Journal*. 2023 Julio; 40(4): p. 279–286.
41. Cuong Tran , Linh Dang A, Lan Hoang TN, Thanh Nguyen , Phuong Le TM, Mai Dinh, TN, et al. Prevalence of Thalassemia in the Vietnamese Population and Building a Clinical Decision Support System for Prenatal Screening for Thalassemia. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2023 Mayo; 15(1).
42. Karnpean R, Vanichakulthada , Suwannaloet , Thongrung , Singsanan , Prakobkaew , et al. Anemia, iron deficiency, and thalassemia among the Thai population inhabiting at the Thailand-Lao PDR-Cambodia triangle. *Scientific Reports*. 2022 Noviembre; 12(1).
43. Arab Zozani M, Kheyrandish , Rastgar , Miri Moghaddam E. A Systematic Review and Meta-Analysis of Stature Growth Complications in β -thalassemia Major Patients. *Annals of Global Health*. 2021 Junio; 87(1): p. 48.





44. Lopes A, Tejo Dantas , Teixeira Ladeira. Prevalence of Cardiovascular Complications in Individuals with Sick Cell Anemia and Other Hemoglobinopathies: A Systematic Review. Arquivos Brasileiros de Cardiologia. 2022 Diciembre; 119(6): p. 893-899.
45. Casale , Itala Baldini , Del Monte , Gigante , Grandone , Origa , et al. Good Clinical Practice of the Italian Society of Thalassemia and Haemoglobinopathies (SITE) for the Management of Endocrine Complications in Patients with Haemoglobinopathies. Jorunal of Clinical Medicine. 2022 Marzo; 11(7).
46. Yang , Ye , Fan , Lin , Li , Hou , et al. Non-invasive prenatal diagnosis of thalassemia through multiplex PCR, target capture and next-generation sequencing. Molecular Medicine Report. 2020 Agosto; 22(2): p. 1547-1557.
47. Chen X, Luo , Huang J, Yuan , Yan T, Cai , et al. Diagnosis and Prenatal Diagnosis in a Chinese Family Carrying the Rare α -Thalassemia Gene HBA2: c.1A>G Mutation. Hemoglobin. 2020 Enero; 44(1).



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com