

Thalassemia: prevalence, diagnosis, and risk factors

Talasemia: prevalencia, diagnóstico y factores de riesgos

Autores:

Zambrano-Macías, Coralía
Licenciada en Laboratorio Clínico
Universidad Estatal del Sur de Manabí
Docente de la carrera de Laboratorio Clínico
Jipijapa, Ecuador



coralia.zambrano@unesum.edu.ec



<https://orcid.org/0000-0002-3076-5413>

Figueroa-Zambrano, Fabián Agustín
Universidad Estatal del Sur de Manabí
Egresado de Carrera de Laboratorio Clínico, Facultad Ciencia de Salud
Jipijapa, Ecuador



figueroa-fabian2314@unesum.edu.ec



<https://orcid.org/0000-0002-3804-0097>

Fechas de recepción: 12-ENE-2024 aceptación: 18-FEB-2024 publicación: 15-MAR-2024



<https://orcid.org/0000-0002-8695-5005>

<http://mqrinvestigiar.com/>



Resumen

Las talasemias son enfermedades hereditarias que afectan la síntesis de hemoglobina en los glóbulos rojos, con una alta prevalencia en ciertas regiones como el Mediterráneo, África y el sudeste asiático. El objetivo principal de la presente investigación fue analizar la prevalencia, diagnóstico y factores de riesgo de la talasemia. La metodología tuvo un diseño descriptivo y se utilizó una revisión documental, de los últimos 10 años, de diferentes bases de datos científicos como: Scielo, PubMed, Redalyc, Elsevier..., así como datos de páginas web oficiales. Los resultados demostraron que la prevalencia es más alta en países como China y Malasia, Italia y Estados Unidos, así como que, los factores de riesgo para padecer talasemias son la herencia y mutación genética, los efectos migratorios y geográficos, y la consanguinidad de los padres; además que las pruebas de diagnóstico de laboratorio para detectar las talasemias incluyen el hemograma, análisis de ácido desoxirribonucleico y hemoglobina mediante técnicas de electroforesis (capilar o hemoglobina) y cromatografía líquida de alta resolución. En conclusión, las talasemias tuvieron una presencia a nivel mundial, siendo así que los mecanismos para su diagnóstico fueron un análisis de hemograma y ácido desoxirribonucleico, y finalmente conociendo los factores de riesgo más relevantes como la herencia.

Palabras clave: Anemia; α -talasemia; β -talasemia; Electroforesis; Herencia



Abstract

Thalassemias are hereditary diseases that affect the synthesis of hemoglobin in red blood cells, with a high prevalence in certain regions such as the Mediterranean, Africa, and Southeast Asia. The main objective of this study was to analyze the prevalence, diagnosis and risk factors of thalassemia. The methodology had a descriptive design and a documentary review of the last 10 years of different scientific databases such as: Scielo, PubMed, Redalyc, Elsevier, as well as data from official websites, was used. The results showed that the prevalence is higher in countries such as China and Malaysia, Italy and the United States, as well as that the risk factors for thalassemias are heredity and genetic mutation, migratory and geographical effects, and parental consanguinity; In addition, laboratory diagnostic tests to detect thalassemias include blood count, deoxyribonucleic acid and hemoglobin analysis using electrophoresis (capillary or hemoglobin) and high-performance liquid chromatography techniques. In conclusion, thalassemias had a worldwide presence, so the mechanisms for their diagnosis were a blood count and deoxyribonucleic acid analysis, and finally knowing the most relevant risk factors such as heredity.

Keywords: Anemia; α -thalassemia; β -thalassemia; Electrophoresis; heredity



Introducción

La talasemia es una enfermedad hemolítica hereditaria causada por trastornos de la síntesis de hemoglobina en los glóbulos rojos, caracterizada por una disminución o falta de síntesis de cadenas α , β u otras cadenas de globina que componen la estructura normal de la molécula de hemoglobina en adultos. Esta es una de las enfermedades que afectan el sistema hematológico y es frecuentemente discutida en relación a la familia de las hemoglobinopatías. En esencia, esta es una anomalía estructural de la hemoglobina que puede afectar la función y supervivencia de los glóbulos rojos (Centro para el control y la prevención de enfermedades, 2019; Rujito, 2019).

Las talasemias son trastornos genéticos hereditarios caracterizados por la producción anormal de hemoglobina, lo que puede dar lugar a anemia. Las principales fuentes de riesgo son aquellas personas con antecedentes familiares de la enfermedad, que a menudo se transmite de padres a hijos, otros factores como ser poblaciones de origen mediterráneo, asiático y africano experimentan estas afecciones con mayor frecuencia (Botell & Álvarez, 2017). Utilizando técnicas como la electroforesis de la hemoglobina, es posible el diagnóstico de laboratorio de esta enfermedad, además, se emplea el análisis molecular, incluida la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), para identificar mutaciones específicas en los genes de la hemoglobina, lo que da como resultado un conocimiento preciso del tipo y la gravedad de la talasemia. Con la ayuda de estos métodos se pueden realizar un diagnóstico adecuado y las intervenciones terapéuticas adecuadas (Pillajo et al., n.d.).

La anemia es un importante problema de salud pública en todo el mundo, que afecta especialmente a los niños pequeños y a las mujeres embarazadas. La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que el 42% de los niños menores de 5 años y el 40% de las mujeres embarazadas son anémicos en todo el mundo (Organización Mundial de la Salud, 2019). De manera similar, se calcula que entre 80 y 90 millones de personas en todo el mundo son portadoras de beta-talasemia (1,5% de la población mundial). Aunque la epidemiología de las diferentes formas clínicas aún no se comprende bien, se sabe que la enfermedad es común en un área que se extiende desde el África subsahariana a través de la región mediterránea y el Medio Oriente hasta el subcontinente, India y el sudeste asiático. Así, más del 90% de los pacientes con estos trastornos viven en países de bajos y medianos ingresos (Angulo Ureña et al., 2020).



Estas patologías se heredan y se transmiten de generación en generación y afectan a casi 200 millones de personas en todo el mundo. La talasemia es una gran amenaza para la salud pública en todo el mundo debido a su mayor prevalencia en el Mediterráneo y partes de África. En todo el mundo, la talasemia afecta a casi 4,4 casos por cada 10.000 nacidos vivos. En la India, cada año nacen 10.000 bebés con talasemia, lo que representa aproximadamente el 10 % del número total de niños con talasemia en el mundo y 1 de cada 8 personas con talasemia vive en la India. La prevalencia de la talasemia varía del 0,6 al 15% en el sur de la India (Thiyagarajan et al., 2019).

Mundialmente, se está volviendo más común la presencia de las talasemias, debido a los cambios de inmigración, por lo que, la aplicabilidad de la prueba de diagnósticas tiende a recibir un alto nivel de importancia, entre las que se encuentran el análisis de ADN y electroforesis (Sayani & Kwiatkowski, 2015a). Así mismo, en países latinoamericanos como México la beta-talasemia (β -tal) es frecuente en pacientes con microcitosis e hipocromía. Entre las diferentes variantes de hemoglobina descritas, la hemoglobina S (HbS), C (HbC), E (HbE), beta y alfa talasemia se encuentran entre las variantes de hemoglobina más comunes encontradas en los países de América Latina (Rizo-de-la-Torre et al., 2017).

A nivel nacional, en Ecuador ha tenido históricamente muchas nacionalidades diferentes (además de las diversas nacionalidades indígenas). La población afroamericana de Ecuador, entre Ibarra y Esmeralda es esporádica y una gran proporción de este grupo étnico vive en un área relativamente pequeña. La hemoglobina S y C son comunes en las personas de ascendencia africana, por lo que los cambios genéticos en la hemoglobina, como la talasemia son comunes (Rani, 2015).

Debido a la alarmante tasa de mortalidad por esta patología, se busca determinar la prevalencia, diagnóstico y factores de riesgo preexistentes de las talasemias, y por lo que nos cuestionamos ¿Cuál es la tasa de prevalencia, factores de riesgo y las pruebas y técnicas de laboratorio para el diagnóstico de las talasemias?

Material y métodos

Esta investigación tiene un diseño documental de tipo descriptivo, ya que esta busca analizar la prevalencia, factores de riesgo y mecanismo de diagnóstico de la talasemia. Por lo consiguiente se optó por seleccionar artículos relacionados al tema, con la finalidad de conseguir una comprensión basta con respecto a la problemática diseñada.



En la selección de artículos se incluyó artículos de revisión y originales de texto completo, casos clínicos de pacientes con la presente patología, además de estudios clínicos publicados por revistas indexadas en español, portugués e inglés publicado con 10 años de anterioridad. A su vez, se incluyeron páginas web oficiales como las de Organización Mundial de la Salud, Organización Panamericana de la Salud, Instituto Nacional de Estadísticas y Censos, junto a datos de la CDC, con temática de talasemias.

En la presente investigación mantuvo presente la exclusión de todos los artículos con información incompleta, tesis de repositorios, cartas del autor, opiniones, blogs, resúmenes y artículos publicados con información no indexada, insuficiente y no verificada.

En la búsqueda de información se realizó una revisión sistemática y bibliográfica de bases de datos científicas como Science Direct (50), Scielo (39), PubMed (27), Redalyc (25), Elsevier (44), Biomed Central (19); además de páginas web oficiales como la OPS, OMS, INEC y CDC, a su vez libros, reportes de salud, revistas publicadas en portugués, inglés y español anunciados con 10 años de anterioridad. Para la recopilación de la información se usó palabras claves, sobre todo en el idioma inglés como “thalassemia” OR “prevalence” OR “talasemias” OR “Prevalencia” OR “Factor de riesgo” AND “Diagnóstico” haciendo el uso de los operadores booleanos como “or” y “and”.

El proceso de revisión de la literatura se agilizó con la incorporación de operadores booleanos, lo que permitió la búsqueda de estudios sobre talasemia. La investigación contenía términos cruciales como "talasemia" O "las causas de la tialitosis", "prevalencia", "prevalencia" y "factor de riesgo". La inclusión de operadores "OR" amplía el alcance de la búsqueda, incorporando múltiples terminologías utilizadas en la literatura. Sin embargo, la utilización de 'AND' refina los resultados, lo que da como resultado estudios que abordan tanto los factores de riesgo como los procedimientos de diagnóstico de la talasemia. Con el objetivo de mejorar la comprensión integral de las enfermedades por todas las causas, este enfoque estratégico busca recopilar información relevante tanto epidemiológica como clínicamente sobre la talasemia.

Acorde con las normativas internacionales de una investigación se puede llegar a considerar aspectos éticos al respetar los derechos de autor de cada una de las fuentes utilizadas en esta investigación, asociando una adecuada citación y referenciación de la información de acuerdo con las pautas dadas por las normas Vancouver (Arancibia S. & Arancibia S., 2021).

Resultados

Tabla 1. Tasa de prevalencia de la talasemia a nivel mundial.

Autor/Ref.	Año	Edad	Nº	Casos sin talasemia	Casos con talasemia	Lugar del participante	Tipo de talasemia	%
Domínguez y col. (Domínguez et al., 2013)	2013	15 – 81 años	114	89	25 (22%)	Imbabura	α- talasemia	24
							β-talasemia	56
							Hb E	16
							Hb C	4
Macharia y col. (Macharia et al., 2020)	2020	0 -10 años	83	82	1 (1%)	África – costa Este	β-talasemia	100
Kattamis y col. (Kattamis et al., 2020)	2020	0 – 15 años	2 millones	1.540.000	460000 (23%)	Malasia Estados Unidos China	β-talasemia	56
								35
								9
Longo y col. (Longo et al., 2021)	2021	≤ 18 - ≥ 35 años	3.986	661	3325 (83%)	Italia	β-talasemia menor (β-thal)	5
							β-talasemia mayor (β-TM)	95
Bach y col. (Bach et al., 2022)	2022	0 – 19 años	96,2 millones	82.500.000	13500000 (14%)	Vietnam	α- talasemia β-talasemia	43 57
Wahidiyat y col. (Wahidiyat et al., 2022)	2022	0 – 67 años	2.500	1.975	525 (21%)	Indonesia	α- talasemia β-talasemia	48 52
Paiboonsukwong y col. (Paiboonsukwong et al., 2022)	2022	≤ 5 años	66,2 millones	19.000.000	47.000.000 (71%)	Tailandia	α- talasemia β-talasemia	43 57
Alwi y Syed-Hassan (Alwi & Syed-Hassan, 2022)	2022	0 – 75 años	5.712	3112	2600 (46%)	Malasia	α- talasemia β-talasemia Hb E	7 4 89
Chong y col. (Chong et al., 2022)	2022	≤ 15 años	200	190	10 (5%)	Brunei, Darussalam	α- talasemia β-talasemia Hb E	40 40 20
Khaliq (Khaliq, 2022)	2022	≤ 18 años	225 millones	209.200.000	15800000 (7%)	Pakistán	β-talasemia (β-thal)	100



Chowdhury y col. (Chowdhury et al., 2022)	2022	≤ 80 años	160 millones	144.000.000	16000000 (10%)	Bangladesh	β-talasemia Hb E	40 60
Chen y col. (Chen et al., 2022)	2022	≤ 77 años	50,12 millones	27.420.000	22700000 (45%)	China/Guangxi.	α- talasemia β-talasemia	44 56
Yadav y col. (Yadav et al., 2022)	2022	0 – 85 años	1.408 millones	394.000.000	1014000000 (72%)	India (central) Sur de India Este de India	β-talasemia menor (β-thal)	4 53 43

Análisis de los Resultados: De acuerdo con información promocionada en la **tabla 1**, se puede observar que la prevalencia de la talasemia, se encuentra ubicada principalmente en el continente asiático, así pues, países como China y Malasia tiene una mayor prevalencia de tipo α- y β-talasemia; de igual forma, se mencionan países de continente europeo como Italia y africano con una presencia marca de β-talasemia, y finalmente, en una minoría el continente americano, representado por Estados Unidos. Siendo así que, el lugar con menor β-talasemia fue en la costa este de África, mientras, que el sitio donde se observó una mayor prevalencia fue en Italia, con un 83%, seguido por India y Tailandia, con el 72% y 71%, respectivamente.

Tabla 2. Principales factores de riesgo de las talasemias.

Autor/Ref.	Año	País	Tipo de talasemia	Nº de participantes	Edad del participante	Factores de riesgo
Yasmeen y col. (Yasmeen & Hasnain, 2019)	2019	Pakistán	talasemia beta	350	≤ 10 años	Consanguinidad de los padres
Dhanya y col. (Dhanya et al., 2019)	2019	India	Alfa - Beta talasemias	1087	8,6 años	Herencia (nacidos con talasemias)
Das y col. (Das et al., 2019)	2019	Alemania	β-talasemia	75	14,5 + 10,72 años	Herencia genética
Zhuang y col.	2019	China	α-talasemia	3	≤ 39 años	Herencia genética



(Zhuang et al., 2019)						
Merkeley y Bolster (Merkeley & Bolster, 2020)	2020	Canada	α - y β -talasemia	2	≤ 19 años	Pertener a África subsahariana, el sudeste asiático, los países mediterráneos, el Medio Oriente
Kattamis y col. (Kattamis et al., 2020)	2020	Atenas Grecia	β -talasemia	2 millones	0 – 15 años	Herencia - Migración
Jaing y col. (Jaing et al., 2021)	2021	Taiwán	β -talasemia	43	≤ 10 meses	Herencia genética
Guzmán-Chango y col. (Guzmán-Chango & Latorre-Barragán, 2022)	2022	Ecuador	α - y β -talasemia	7	0 – 35 años	Defecto genético
De Simone y col. (De Simone et al., 2022)	2022	Italia	Talasemias (α , β , γ , δ , $\delta\beta$ y $\epsilon\gamma\delta\beta$)	19	≤ 11 años	Herencia genética
Al Lawati y col. (Al Lawati et al., 2023)	2023	Omán	Talasemias β	56	≥ 15 años	Herencia genética
Akiki y col. (Akiki et al., 2023)	2023	Líbano	β -talasemia	2 millones	≥ 18 años	Edad mayor a 40 años

Análisis de los Resultados: Los factores de riesgo son elementos predisponibles ante padecer una enfermedad, en el caso de esta investigación se observa la presencia de la herencia genética como punto principal para padecer alguna talasemia; a su vez, se presenta a los efectos migratorios y geográficos como factores de riesgo al padecer talasemia, pues lugares como medio oriente, África y sudeste asiático llegan a tener una gran presencia de

casos de esta patología; finalmente se llega a apreciar que la consanguinidad de los padres y la edad, también, se pueden considerar un factor de riesgo . (Tabla 2)

Tabla 3. Pruebas de laboratorio de diagnóstico de las talasemias.

Autor/Ref.	Año	País	Tipo de talasemia	Nº y edad de participantes	Pruebas de laboratorio	Técnica de laboratorio
Domínguez y col. (Domínguez et al., 2013)	2013	Ecuador	α - y β -talasemia Hb C	114 - 15 a 81 años	Análisis de Hb y ADN	Electroforesis
García. y col. (García A. et al., 2019)	2019	España	Beta-talasemia	851 - \leq 75 años	Hemograma Análisis de Hb y ADN	Cromatografía líquida de alta resolución Electroforesis capilar
Cartín y col. (Cartín Sánchez et al., 2019)	2019	Costa Rica	Alfa-talasemia	1 - \leq 11 meses	Hemograma Morfología de glóbulos rojos	Electroforesis
Nopparatana y col. (Nopparatana et al., 2020)	2020	Tailandia	α - y β -talasemia	1.906 - \leq 45 años	Análisis de ADN	PCR multiplex
Munkongdee y col. (Munkongdee et al., 2020)	2020	Tailandia	α - y β -talasemia	409 - \leq 19 años	Análisis de Hb y ADN Hemograma	Cromatografía líquida de alta resolución. Electroforesis de zona capilar (CE)
Alli y col. (Alli et al., 2021)	2021	Johannesburgo, Sudáfrica	α - y β -talasemia	70 - 0 a 6 años	Conteo sanguíneo completo (FBC) Hemograma	Cromatografía líquida de alta resolución Electroforesis de Hb
Ali y col. (Ali et al., 2021)	2021	Lahore Pakistán	Beta-talasemia	386 - \leq 35 años	Pruebas genéticas del líquido amniótico Frotis de sangre Análisis de ADN Hemograma	Cromatografía líquida de alta resolución Electroforesis
Mensah y Sheth	2021	Nueva York, NY	α - y β -talasemia	52 - 1 a 21 años	Hemograma	Cromatografía líquida de alta

(Mensah & Sheth, 2021)

Análisis de Hb y ADN
 resolución (HPLC) o enfoque isoelectrico (IEF)

Maulana y Fuadi (Maulana & Fuadi, 2022)

2022

Indonesia

β -talasemia

67 – 2 a 6 años

Hemograma
 Análisis de Hb
 Frotis de sangre

Electroforesis capilar

Wang y col. (Wang et al., 2023)

2023

China

Alfa-talasemia

43 – \leq 31 años

Hemograma
 MCV y MCH
 Análisis de hemoglobina (Hb)

Amplificación de sonda dependiente de ligadura múltiple (MLPA)

Liu y col. (Liu et al., 2023)

2023

China

α - y β -talasemia

81 - \leq 11 años

Análisis ADN fetal libre de células (cffDNA)

Electroforesis capilar

Análisis: En cuanto a las distintas pruebas de diagnóstico de laboratorio clínico para la detección de las talasemias, se pueden encontrar el hemograma, seguido a su vez por pruebas de análisis de ADN y hemoglobina, estas pruebas regidas principalmente por la técnica de electroforesis, ya sea de manera capilar o Hb, y por cromatografía líquida de alta resolución, en resumen, cada una de estas pruebas mencionadas son de suma importancia, al momento de diagnosticar las talasemias. (Tabla 3)

Discusión

Las talasemias son consideradas como una de las patologías más raras existentes en el área de la hematología, ya que llega a presentar diversas mutaciones y necesitan de pruebas específicas para su diagnóstico, además que, se encuentran en áreas geográficas específicas, así, en los resultados de la presente investigación, menciona que el lugar donde existió una mayor prevalencia es en Italia, esto en el estudio de Longo y col. (Longo et al., 2021). De la misma forma, las investigaciones de Alwi y Syed-Hassan (Alwi & Syed-Hassan, 2022) y Chen y col. (Chen et al., 2022) señalan a los países del sureste asiático como eje geográfico de las talasemias, en países como Malasia y China, estos coinciden en el estudio realizado por Lee y col. en el 2021 (Lee et al., 2021) donde se identifica al sudeste asiático como punto



focal de la presencia de personas con talasemias, destacando también países como China, Vietnam, Camboya y Laos. A diferencia de estudio de Domínguez y col. (Domínguez et al., 2013) en Imbabura, se observa que el 6% de los participantes presentan talasemia, siendo la α -talasemia la más frecuente.

A diferencia de lo que mencionan los estudios de Paiboonsukwong y col. (Paiboonsukwong et al., 2022) y Bach y col. (Bach et al., 2022), revelan que, en países como Tailandia y Vietnam, existió una alta prevalencia de α - y β -talasemia, el estudio realizado por Angastiniotis y col. en el 2021 (Angastiniotis et al., 2021) destaca el aumento relativo de casos de talasemia en Europa, por lo que desestima que el continente asiático sea el mayor afectado de esta patología, ya que países como Italia, Alemania e Inglaterra se encuentran actualmente con una gran prevalencia de talasemia. Del mismo modo, en el estudio realizado por Sayani y Kwiatkowski (Sayani & Kwiatkowski, 2015b) en el 2015 menciona que, en las últimas décadas, ha existido un gran aumento de casos en América, teniendo más registros en países como Canadá y Estados Unidos, al igual que el estudio de Kattamis y col. (Kattamis et al., 2020), por lo que, en esta última década ha existido un mayor número de cifras casi comparable como las de algunos de los países afectados en el sureste asiático, estos estudios tienen una gran importancia, ya que, sirven para desarrollar un índice sobre cómo esta patología que estaba localizada en su mayoría en Asia gracias a los constantes movimientos poblacionales se puede desarrollar en países donde su prevalencia era casi nula, por lo que, se deben seguir investigando continuamente sobre las mutaciones que pueden llegar a tener las talasemias, con la finalidad de estar preparados para proporcionar una forma de diagnóstico eficaz.

Los factores de riesgo, se señalaron como el principal para el padecimiento de esta patología e investigación, en la presente investigación se reconoce a la mutación génica y herencia como fuente principal de las talasemias, esto coincide con el estudio de Das y col. (Das et al., 2019), y De Simone y col. (De Simone et al., 2022); estos resultados son debido a que esta patología tiene que se transmite en la mayoría de los casos de los padres de los pacientes, los cuales llegan a compartir cierto grado de consanguinidad, de la cual ya se había descrito hace más de una década como factor de riesgo de las talasemias. Esto concuerda, en el estudio de la base molecular de la α -talasemia realizada por Farashi y Hartevelde en el 2017 (Farashi & Hartevelde, 2018), señala que las talasemias tienen su raíz en un trastorno hereditario,

autosómico recesivo; a su vez en la investigación llegaba a cabo por Cai y col. (Cai et al., 2018), se asemeja a los resultados obtenidos, ya que reconoce que alguna mutación del gen HBB, tiene una estrecha relación con el padecimiento de las talasemias, por lo que ambas indagaciones apoyan que la herencia y la mutación genética son los principales factores de riesgo.

En contraste con los resultados presentados, el estudio elaborado por Alieva y col. en el 2018 (Aliyeva et al., 2018) señala que las talasemias son el resultado de la movilidad humana y la migración en los últimos años, lo que ha convertido a estas condiciones en factores de riesgo de las talasemias. De la misma forma, la investigación que se realizó en el 2014 por Anwar y col. (Anwar et al., 2014) indica que entre mayor el índice de migración mayor es la posibilidad de las talasemias lleguen a regiones en donde no se presentaban, además que la consanguinidad entre los padres llega hacer un factor determinante al padecer alguna enfermedad genética como lo es la talasemia. La información que se encontró sirve como punto focal para observar cómo el proceso migratorio ha expandido los horizontes de esta enfermedad, por lo que, se deben realizar indagaciones al futuro especializadas en la migración de personas que cumplan con diversos factores de riesgo predisponibles.

El diagnóstico es un punto focal para el bienestar y sobrevivencia del paciente, así pues, en la investigación de Sabath en el 2017 (Sabath, 2017), menciona que técnicas basadas en proteínas, como la electroforesis y la cromatografía, se consideran como unas de las pruebas específicas para el diagnóstico de las talasemias, de igual forma, esto se confirma en la presente investigación, ya que algunos investigadores presentes en los resultados, como Domínguez y col. (Domínguez et al., 2013), García. y col. (García A. et al., 2019), Cartín y col. (Cartín Sánchez et al., 2019) y Maulana y Fuadi (Maulana & Fuadi, 2022) mencionan lo anteriormente señalado. Igualmente, en los estudios de Munkongdee y col. (Munkongdee et al., 2020), y Ali y col. (Ali et al., 2021) señala que hemograma y frotis son pruebas básicas para la detección de la talasemia; los resultados presentados son debido a tanto el frotis como el hemograma son consideradas pruebas básicas para cualquier diagnóstico en el área de hematología, esto descrito en diversas investigaciones con anterioridad. De la misma forma esto concuerda con en el estudio realizado por Brancaloni y col. en el 2016 (Brancaloni et al., 2016) respalda los resultados de la investigación, ya que indica que los índices y la

morfología de los glóbulos rojos, seguidos de la separación y medición de las fracciones de Hb, son la base para la identificación de los pacientes con presencia de talasemia.

Al contrario, de lo que menciona los resultados, la investigación realizada por Traeger-Synodinos (Traeger-Synodinos, 2017) que enmarca que, para un diagnóstico adecuado de las talasemias, se debe realizar un diagnóstico genético preimplantacional (DGP) pretende caracterizar el estado genético de las células (generalmente células individuales) que han sido biopsiadas de ovocitos/cigotos o embriones in vitro durante el tratamiento de reproducción asistida, en pacientes con signos y síntomas de talasemias y/o que lleguen a presentar algún factor de riesgo, sin embargo, se menciona que aunque es oportuno el diagnóstico para asegurar la calidad y bienestar de vida del paciente, este tipo de pruebas conlleva una gran dificultad y gasto, por lo que no puede estar presente en el sistema nacional de salud pública para los ciudadanos. Los datos encontrados tienen una alta utilidad al momento de dar un diagnóstico eficaz, ya que, para el diagnóstico de las talasemias se necesitan pruebas especializadas, de las cuales algunas tienen más utilidad y fácil acceso la población, por lo que para determinar cuál prueba tiene mayor eficacia y bajo costo se requieren desarrollar investigaciones en estos dos puntos focales.

Estudiar a las Talasemia sigue siendo un reto en la actualidad, en especial en el Ecuador donde la falta de conocimiento e información sobre esta patología es un grave problema, por lo que, se podría realizar estudios y evaluación de acceso a la información y conocimiento sobre las talasemias en profesionales de la salud ecuatorianos, a través de encuestas y entrevistas a médicos, enfermeras y otros profesionales de la salud, se recopilará información sobre su comprensión de las talasemias, su capacidad para diagnosticar la enfermedad y su conocimiento sobre las opciones de tratamiento disponibles. Los resultados de este estudio pueden revelar brechas en la formación y la disponibilidad de información actualizada sobre las talasemias, lo que puede guiar esfuerzos para mejorar la educación médica continua en el país.

Conclusiones

Con los resultados de la investigación, se puede concluir lo siguiente:

En relación con las tasas de prevalencia de las talasemias a nivel global, se demostró que en la mayoría de estudios realizados por diferentes autores se reportó a Italia y a los países de Asia del Este, como punto principal al padecer algún tipo de talasemia, sobre todo en China



y Malasia, por último, se afirma que la prevalencia de dicho padecimiento en Europa y América tiende a ser menor, que en el continente asiático.

Por último, los principales factores de riesgo a padecer talasemia, se pudieron encontrar a las mutaciones genéticas y problemas de herencia como eje fundamental en pacientes con talasemias, y se señala que dichos factores son causados por tendencias migratorias desorganizadas o por la consanguinidad de los padres de la persona con talasemia.

Tomando en cuenta a las diferentes pruebas diagnósticas que pueden ser utilizadas para determinar si una persona padece o no algún tipo de talasemia, se encontró que el análisis de ADN y de hemoglobina son las pruebas más utilizadas por medio de la técnica de electroforesis, sin embargo, se reportó también, el uso del hemograma y conteo sanguíneo, como pruebas de uso necesarios y básico para el diagnóstico de la talasemia.

Referencias bibliográficas

- Akiki, N., Hodroj, M. H., Bou-Fakhredin, R., Matli, K., & Taher, A. T. (2023). Complicaciones cardiovasculares en la β -talasemia: llegar al meollo del asunto. *Thalassemia Reports* 2023, Vol. 13, Pages 38-50, 13(1), 38–50. <https://doi.org/10.3390/THALASSREP13010005>
- Al Lawati, R., Rawahi, B. Al, Jose, S., & Mubaihsi, S. Al. (2023). Evaluación de la función pulmonar mediante espirometría en pacientes con talasemia dependientes de transfusiones en un centro de atención terciaria en el Sultanato de Omán. *Transfusion and Apheresis Science*, 62(3), 103619. <https://doi.org/10.1016/J.TRANSCL.2022.103619>
- Ali, S., Mumtaz, S., Shakir, H. A., Khan, M., Tahir, H. M., Mumtaz, S., Mughal, T. A., Hassan, A., Kazmi, S. A. R., Sadia, Irfan, M., & Khan, M. A. (2021). Estado actual de la beta-talasemia y sus estrategias de tratamiento. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 9(12). <https://doi.org/10.1002/MGG3.1788>
- Aliyeva, G., Asadov, C., Mammadova, T., Gafarova, S., & Abdulalimov, E. (2018). Talasemia en el laboratorio: perlas, trampas y promesas. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine*, 57(2), 165–174. <https://doi.org/10.1515/CCLM-2018-0647>
- Alli, N. A., Patel, H. M., Pool, J., Goga, Y., & Krause, A. (2021). Talasemia (parte 1). *SAMJ: South African Medical Journal*, 111(6), 529–534. <https://doi.org/10.7196/SAMJ.2021.V111I6.15724>
- Alwi, Z. Bin, & Syed-Hassan, S. N. R. K. (2022). Talasemia en Malasia. <https://doi.org/10.1080/03630269.2022.2057326>, 46(1), 45–52.



- Angastiniotis, M., Cannon, L., Antoniou, E., Brunetta, A. L., Constantinou, G., Knoll Knoll, E. M., Loukopoulos, D., Skafi, A., & Eleftheriou, A. (2021). Trastornos de la hemoglobina en Europa: un esfuerzo sistemático para identificar y abordar las necesidades y desafíos insatisfechos por la Federación Internacional de Talasemia. *Thalassemia Reports 2021*, Vol. 11, Page 9803, 11(1), 9803. <https://doi.org/10.4081/THAL.2021.9803>
- Angulo Ureña, G., Koss Hernández, R., & Monge Ortriz, J. M. (2020). Generalidades y tratamientos emergentes en la Beta-talasemia. *Revista Médica Sinergia*, 5(12). <https://www.medigraphic.com/pdfs/sinergia/rms-2020/rms2012d.pdf>
- Anwar, W. A., Khyatti, M., & Hemminki, K. (2014). Consanguinidad y enfermedades genéticas en el norte de África e inmigrantes a Europa. *European Journal of Public Health*, 24 Suppl 1(SUPPL.1), 57–63. <https://doi.org/10.1093/EURPUB/CKU104>
- Arancibia S., M., & Arancibia S., M. (2021). Consideraciones éticas en la práctica médica. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*, 81(1), 163–166. <https://doi.org/10.4067/S0718-48162021000100163>
- Bach, K. Q., Nguyen, H. T. T., Nguyen, T. H., Nguyen, M. B., & Nguyen, T. A. (2022). Talasemia en Vietnam. <https://doi.org/10.1080/03630269.2022.2069032>, 46(1), 62–65. <https://doi.org/10.1080/03630269.2022.2069032>
- Botell, M. L., & Álvarez, F. H. (2017). Beta talasemia y embarazo. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, 43(2). <https://revginecobstetricia.sld.cu/index.php/gin/article/view/216/164>
- Brancaleoni, V., Di Pierro, E., Motta, I., & Cappellini, M. D. (2016). Diagnóstico de laboratorio de talasemia. *International Journal of Laboratory Hematology*, 38 Suppl 1, 32–40. <https://doi.org/10.1111/IJLH.12527>
- Cai, L., Bai, H., Mahairaki, V., Gao, Y., He, C., Wen, Y., Jin, Y. C., Wang, Y., Pan, R. L., Qasba, A., Ye, Z., & Cheng, L. (2018). Un enfoque universal para corregir diversas mutaciones del gen HBB en células madre humanas para la terapia génica de la beta-talasemia y la enfermedad de células falciformes. *Stem Cells Translational Medicine*, 7(1), 87–97. <https://doi.org/10.1002/SCTM.17-0066>
- Cartín Sánchez, W., Calderón Brenes, M., & Acevedo Viales, K. (2019). Herencia conjunta de α + talasemia y portador de hemoglobina S. *Acta Méd. Costarric*, 190–194. http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022019000400190
- Centro para el control y la prevención de enfermedades. (2019, July 10). ¿Qué es la talasemia? . Division of Blood Disorders. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/thalassemia/facts.html>

- Chen, P., Lin, W. X., & Li, S. Q. (2022). Talasemia en la provincia de Guangxi, República Popular China. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2008960>, 46(1), 33–35.
- Chong, S. C., Metassan, S., Yusof, N., Idros, R., Johari, N., Zulkipli, I. N., Ghani, H., Lim, M. A., Taib, S., Lu, Z. H., & Abdul-Hamid, M. R. W. (2022). Talasemia en Asia 2021 Talasemia en Brunéi Darussalam. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2008959>, 46(1), 15–19.
- Chowdhury, M. A., Sultana, R., & Das, D. (2022). Talasemia en Asia 2021 Visión general de la talasemia y las hemoglobinopatías en Bangladesh. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2008957>, 46(1), 7–9.
- Das, S., Dubey, S., Acharya, M., Chatterjee, S., Lahiri, D., Das, G., Ray, B. K., & Kraemer, M. (2019). Talasemia y síndrome de Moyamoya: desplegando una asociación intrigante. *Journal of Neurology*, 266(11), 2838–2847. <https://doi.org/10.1007/S00415-019-09497-5/METRICS>
- De Simone, G., Quattrocchi, A., Mancini, B., di Masi, A., Nervi, C., & Ascenzi, P. (2022). Talasemias: del gen a la terapia. *Molecular Aspects of Medicine*, 84. <https://doi.org/10.1016/J.MAM.2021.101028>
- Dhanya, R., Agarwal, R. K., Sedai, A., Kumari, A., Parmar, L., Hegde, S., . G., Gowda, A., Gujjal, P., H, P., Ramaiah, J. D., Karri, C., Jali, S., Tallur, N., Shenoy, U. V, Pinto, D., Ramprakash, S., Raghuram, C. P., Trivedi, D., ... Faulkner, L. (2019). Evaluación de la mortalidad y sus factores de riesgo asociados en pacientes con talasemia dependiente de transfusiones en la India. *Blood*, 134(Supplement_1), 973. <https://doi.org/10.1182/BLOOD-2019-125151>
- Domínguez, Y., Zurita, C., Calvopiña, D., Villacís, J., & Mora, M. (2013). Prevalencia de variantes comunes de hemoglobina en una población ecuatoriana afrodescendiente. *BMC Research Notes*, 6(1), 132. <https://doi.org/10.1186/1756-0500-6-132>
- Farashi, S., & Hartevelde, C. L. (2018). Base molecular de la α -talasemia. *Blood Cells, Molecules & Diseases*, 70, 43–53. <https://doi.org/10.1016/J.BCMD.2017.09.004>
- García A., S., Josefa, R. C., Isabel M., P. R., Pilar, B. B. M., Angustías, M. A. M., & Cristobal, A. O. (2019). Diagnóstico de beta talasemia en un paciente asintomático. *Clinica Chimica Acta*, 493, S212. <https://doi.org/10.1016/J.CCA.2019.03.440>
- Guzmán-Chango, M. J., & Latorre-Barragán, F. (2022). Talasemia como una condición molecular y genética frecuente. *Revista Arbitrada Interdisciplinaria de Ciencias de La Salud. Salud y Vida*, 6(3), 576. <https://doi.org/10.35381/s.v.v6i3.2272>

- Jaing, T. H., Chang, T. Y., Chen, S. H., Lin, C. W., Wen, Y. C., & Chiu, C. C. (2021). Genética molecular de la β -talasemia. *Medicine*, 100(45), E27522. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000027522>
- Kattamis, A., Forni, G. L., Aydinok, Y., & Viprakasit, V. (2020). Patrones cambiantes en la epidemiología de la talasemia β . *European Journal of Haematology*, 105(6), 692. <https://doi.org/10.1111/EJH.13512>
- Khaliq, S. (2022). Talasemia en Pakistán. <https://doi.org/10.1080/03630269.2022.2059670>, 46(1), 12–14. <https://doi.org/10.1080/03630269.2022.2059670>
- Lee, P. C., Goh, L. P. W., & Chong, E. T. J. (2021). Prevalencia de talasemia en el sudeste asiático. https://migg-pgm.com/images/saintifik/program_book_MiGC14.pdf
- Liu, D., Nong, C., Lai, F., Tang, Y., & Wang, T. (2023). Progreso de la investigación del ADN fetal libre de células en el diagnóstico prenatal no invasivo de la talasemia. <https://doi.org/10.1080/03630269.2023.2215446>
- Longo, F., Corrieri, P., Origa, R., Barella, S., Sanna, P. M. G., Bitti, P. P., Zuccarelli, A., Commendatore, F. V., Vitucci, A., Quarta, A., Lisi, R., Cappellini, M. D., Massei, F., Forni, G. L., & Piga, A. (2021). Patrones cambiantes de talasemia en Italia: una perspectiva WebThal. *Blood Transfusion*, 19(3), 261. <https://doi.org/10.2450/2020.0143-20>
- Macharia, A. W., Mochamah, G., Uyoga, S., Ndila, C. M., Nyutu, G., Tendwa, M., Nyatichi, E., Makale, J., Ware, R. E., & Williams, T. N. (2020). Variantes patogénicas de β -talasemia en una cohorte de niños de la costa oriental de África. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 8(7). <https://doi.org/10.1002/MGG3.1294>
- Maulana, M. B., & Fuadi, M. R. ul. (2022). Aspecto de la patología clínica en el diagnóstico de colelitiasis en pacientes con β -talasemia: un informe de caso. *Annals of Medicine and Surgery*, 81, 104454. <https://doi.org/10.1016/J.AMSU.2022.104454>
- Mensah, C., & Sheth, S. (2021). Estrategias óptimas para la detección de portadores y el diagnóstico prenatal de la α y β talasemia. *Hematology: The American Society of Hematology Education Program*, 2021(1), 607. <https://doi.org/10.1182/HEMATOLOGY.2021000296>
- Merkeley, H., & Bolster, L. (2020). Talasemia. *CMAJ: Canadian Medical Association Journal*, 192(41), E1210. <https://doi.org/10.1503/CMAJ.191613>
- Munkongdee, T., Chen, P., Winichagoon, P., Fucharoen, S., & Paiboonsukwong, K. (2020). Actualización en el diagnóstico de laboratorio de la talasemia. *Frontiers in Molecular Biosciences*, 7, 491933. <https://doi.org/10.3389/FMOLB.2020.00074/BIBTEX>

- Nopparatana, C., Nopparatana, C., Saechan, V., Karnchanaopas, S., & Srewaradachpaisal, K. (2020). Diagnóstico prenatal de las talasemias α y β en el sur de Tailandia. *International Journal of Hematology*, 111(2), 284–292. <https://doi.org/10.1007/S12185-019-02761-4>
- Organización Mundial de la Salud. (2019). Anemia. *Informes Sobre La Salud*. https://www.who.int/es/health-topics/anaemia#tab=tab_1
- Paiboonsukwong, K., Jopang, Y., Winichagoon, P., & Fucharoen, S. (2022). Talasemia en Tailandia. *Https://Doi.Org/10.1080/03630269.2022.2025824*, 46(1), 53–57. <https://doi.org/10.1080/03630269.2022.2025824>
- Pillajo, K. G., Rojas, R. J., Sánchez, V., & Romero Ch, L. (n.d.). Casos Clínicos Caso clínico: beta talasemia y deficiencia de factor VII en embarazo Case report: beta thalassemia and factor vii deficiency in pregnancy. <https://doi.org/10.25237/revchilanestv5104101143>
- Rani, K. (2015). Hemoglobinopatías hereditarias genéticamente: una connotación biomédica sobre la talasemia y la hocidez anemia celular. *Revista Asiática de Ciencia y Tecnología Farmacéutica*, 285–289. www.ajpst.com
- Rizo-de-la-Torre, L. C., Ibarra, B., Sánchez-López, J. Y., Magaña-Torres, M. T., Rentería-López, V. M., & Perea-Díaz, F. J. (2017). Tres nuevas mutaciones HBB , c.-140C>G (-90 C>G), c.237_256delGGACAACCTCAAGGGCACCT (FS Cd 78/85 -20 pb) y c.315+2T>G (IVS2:2 T>G). Actualización del espectro mutacional de la β -Talasemia en pacientes mestizos mexicanos. *International Journal of Laboratory Hematology*, 39(5), 539–545. <https://doi.org/10.1111/IJLH.12692>
- Rujito, L. (2019). Talasemia: genética básica y manejo de actualización (Wahyu Siswandari & Diah Woro Dwi Lestari, Eds.; Asosiasi Penerbit P..., Vol. 1). https://www.researchgate.net/profile/Lantip-Rujito/publication/337730108_Buku_Referensi_Talasemia_Genetik_Dasar_dan_Pengelolaan_Terkini/links/5de7283f4585159aa45f7415/Buku-Referensi-Talasemia-Genetik-Dasar-dan-Pengelolaan-Terkini.pdf
- Sabath, D. E. (2017). Diagnóstico molecular de talasemias y hemoglobinopatías: revisión crítica del ACLPS. *American Journal of Clinical Pathology*, 148(1), 6–15. <https://doi.org/10.1093/AJCP/AQX047>
- Sayani, F. A., & Kwiatkowski, J. L. (2015a). Aumento de la prevalencia de la talasemia en Estados Unidos: implicaciones para la atención primaria. *Https://Doi.Org/10.3109/07853890.2015.1091942*, 47(7), 592–604. <https://doi.org/10.3109/07853890.2015.1091942>

- Sayani, F. A., & Kwiatkowski, J. L. (2015b). Aumento de la prevalencia de la talasemia en Estados Unidos: implicaciones para la atención primaria. *Annals of Medicine*, 47(7), 592–604. <https://doi.org/10.3109/07853890.2015.1091942>
- Thiyagarajan, A., Bhattacharya, S., Sharma, N., Srivastava, A., & Dhar, D. K. (2019). ¿Necesita un programa universal de detección de talasemia en la India? Una perspectiva de salud pública. *Journal of Family Medicine and Primary Care*, 8(5), 1528. https://doi.org/10.4103/JFMPC.JFMPC_90_19
- Traeger-Synodinos, J. (2017). Diagnostico de preimplantación genética. *Best Practice & Research. Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 39, 74–88. <https://doi.org/10.1016/J.BPOBGYN.2016.10.010>
- Wahidiyat, P. A., Sari, T. T., Rahmartani, L. D., Iskandar, S. D., Pratanata, A. M., Yapiy, I., Setianingsih, I., Atmakusuma, T. D., & Lubis, A. M. (2022). Talasemia en Indonesia. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2023565>, 46(1), 39–44. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2023565>
- Wang, G., Zou, S., Li, J., Wang, X., Wu, H., Tao, Z., Zhang, Q., Xu, X., & Zhou, Y. (2023). El diagnóstico y análisis molecular de una nueva deleción de 27,2 kb causante de talasemia $\alpha 0$. *Clinical Biochemistry*, 116, 20–23. <https://doi.org/10.1016/J.CLINBIOCHEM.2023.03.002>
- Yadav, S. S., Panchal, P., & Menon, K. C. (2022). Prevalencia y manejo de la β -talasemia. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2001346>, 46(1), 27–32. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2001346>
- Yasmeen, H., & Hasnain, S. (2019). Epidemiología y factores de riesgo de infecciones transmitidas por transfusión en la talasemia mayor: un estudio multicéntrico en Pakistán. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, 41(4), 316–323. <https://doi.org/10.1016/J.HTCT.2019.03.008>
- Zhuang, J., Tian, J., Wei, J., Zheng, Y., Zhuang, Q., Wang, Y., Xie, Q., Zeng, S., Wang, G., Pan, Y., & Jiang, Y. (2019). Análisis molecular de una gran deleción novedosa que causa talasemia $\alpha+$. *BMC Medical Genetics*, 20(1), 1–6. <https://doi.org/10.1186/S12881-019-0797-8/FIGURES/3>

Conflicto de intereses:

Los autores declaran que no existe conflicto de interés posible.

Financiamiento:

No existió asistencia financiera de partes externas al presente artículo.

Agradecimiento:

N/A

Nota:

El artículo no es producto de una publicación anterior.

