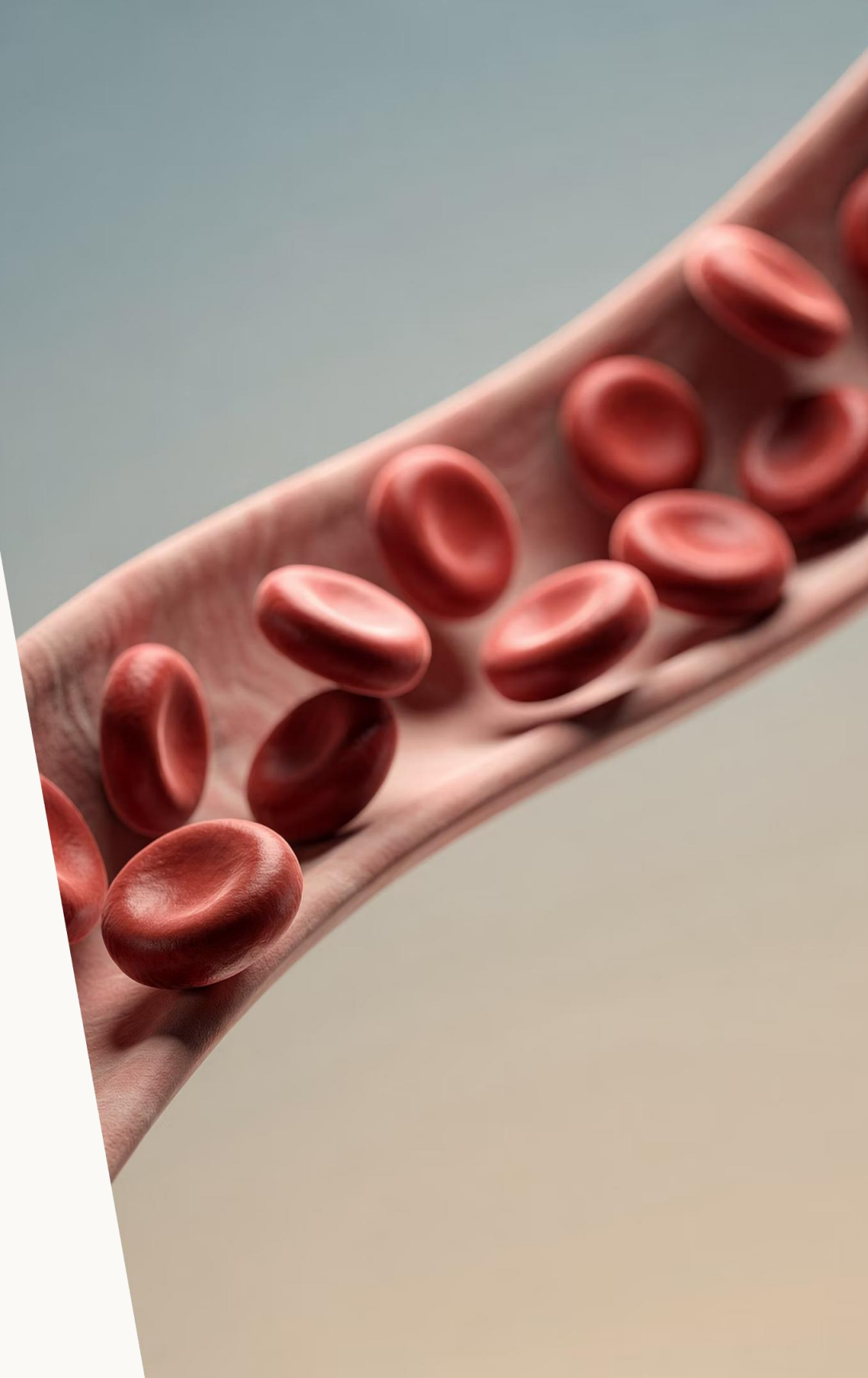


CARACTERÍSTICAS DE LA SERIE ERITROIDE

Bianca Rafaela Mendoza Zambrano
Residente de Hematología y Hemoterapia
Complejo Asistencial Universitario de Segovia

18-02-2026



INTRODUCCIÓN



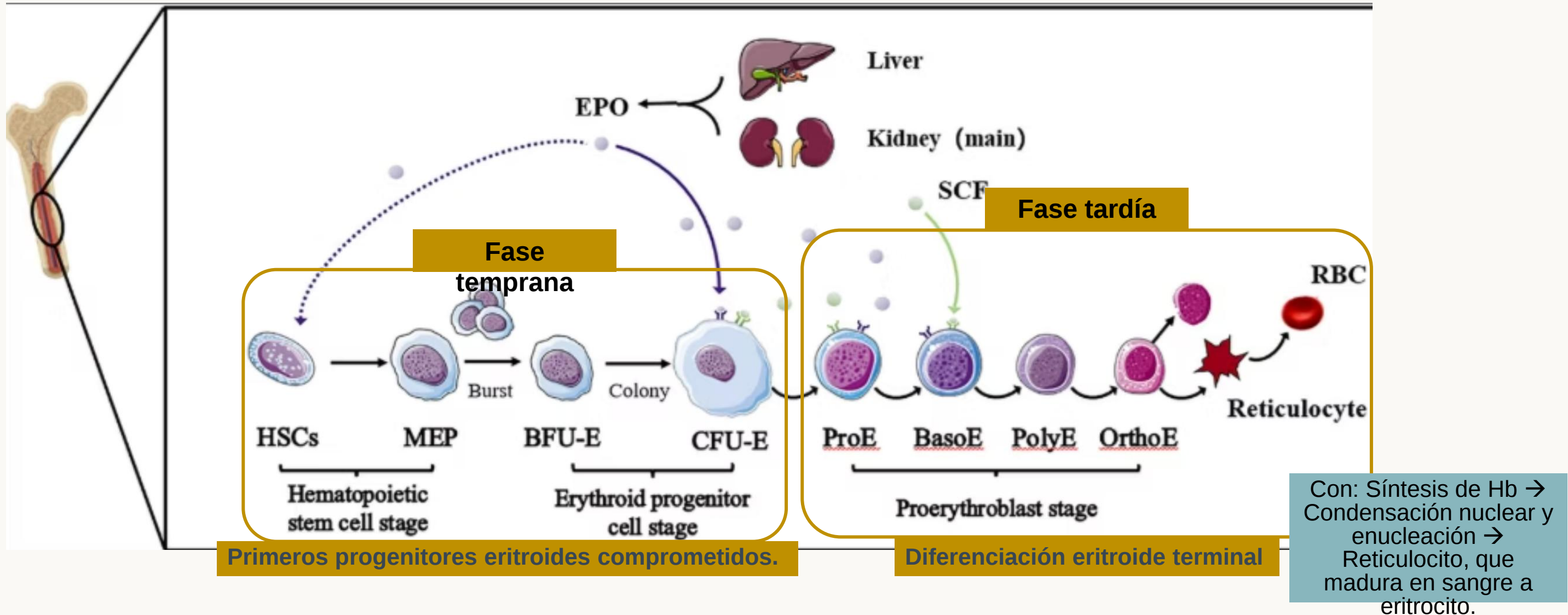
La médula ósea humana genera aproximadamente **2,5 millones de glóbulos rojos por segundo** en estado estacionario mediante un proceso denominado **eritropoyesis**

La eritropoyesis es un proceso finamente regulado que asegura la producción continua de glóbulos rojos para **mantener el suministro de oxígeno**.

Las **interrupciones** en este proceso dan lugar a una **eritropoyesis defectuosa** y una **eritropoyesis ineficaz**. Estas anomalías subyacen a la anemia en diversos trastornos hematológicos (β -talasemia, ECF, SMD y entidades emergentes como VEXAS).

El **desequilibrio** de la cadena de **globina**, la activación del **inflammasoma**, el **estrés oxidativo** y las **mutaciones clonales** convergen alterando la maduración eritroide.

ERITROPOYESIS



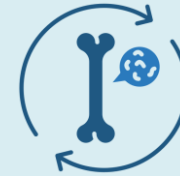
- El eritrocito circula ~120 días y luego es eliminado principalmente en el bazo.
- El número de glóbulos rojos debe mantenerse estable para asegurar una adecuada oxigenación y evitar hiperviscosidad.

REGULACIÓN DE LA ERITROPOYESIS



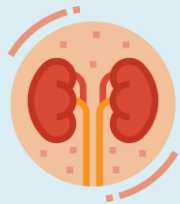
FACTORES DE TRANSCRIPCIÓN

GATA1 y GATA2 controlan proliferación, diferenciación y expresión génica eritroide



MICROAMBIENTE MEDULAR

Oxígeno y disponibilidad de nutrientes regulan el proceso



ERITROPOYETINA (EPO)

Producida por el riñón en respuesta a hipoxia.



FACTORES HIF

Reguladores de la producción de EPO, influenciados por oxígeno, hierro e inflamación.

- El proceso está estrictamente regulado por estos 4 componentes clave que trabajan en conjunto.
- Durante la maduración, proteínas como **caspasa-3** y **HSP70** participan en la **enucleación y supervivencia celular**. La eritrofagocitosis equilibra la producción y eliminación de eritrocitos.

REGULACIÓN DE ERITROPOYESIS

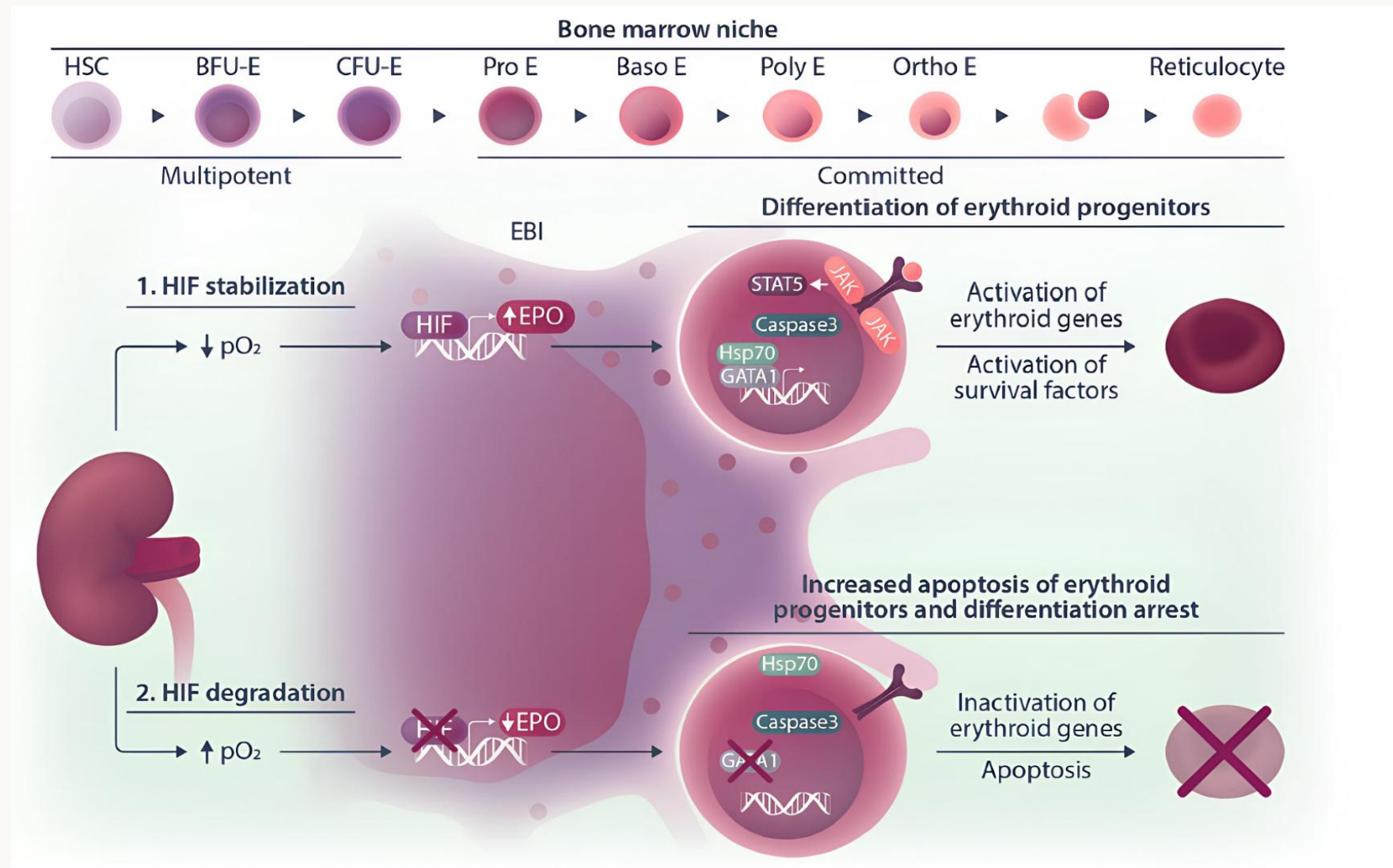
Regulada principalmente por **EPO** y **GATA1**.

Vía EPO → Supervivencia

Inducida por hipoxia → **JAK2/STAT5**
→ Supervivencia y diferenciación de los precursores eritroides.

Papel de Caspasa-3

Activación transitoria → condensación nuclear y enucleación (sin apoptosis) → Protección de HSP70 sobre GATA1



La deficiencia de EPO provoca activación sostenida de caspasas, escisión de GATA1, apoptosis y detención de la eritropoyesis.



EPO adecuada – Diferenciación



EPO baja – Apoptosis

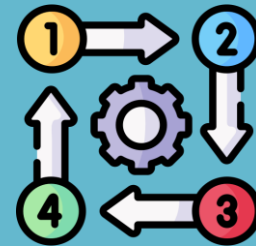
REGULACIÓN DE LA ERITROPOYESIS

CD71 (receptor de transferrina 1 – TfR1)



CAPTACIÓN DE HIERRO

Es clave para la captación de Fe^{+} y la síntesis de Hb.



REGULACIÓN CELULAR

Regula proliferación y supervivencia de precursores eritroides, controlado por EPO.



IMPORTANCIA CLÍNICA

Importante en eritropoyesis normal, estrés y anemias inflamatorias; potencial diana terapéutica

EPO induce la **sobreexpresión de CD71** durante la diferenciación eritroide temprana para satisfacer la demanda de hierro y favorecer el desarrollo de los glóbulos rojos.

Sistema Fas-FasL



Fas

Fas se expresa en **eritroblastos tempranos**, haciendo a las células inmaduras sensibles a apoptosis; EPO alta protege contra esto.

FasL

FasL se induce en **eritroblastos maduros**, eliminando selectivamente precursores inmaduros cuando EPO es baja, ajustando la producción de GR.

- La alteración de esta vía (por ejemplo, en **SMD 5q**) detiene la diferenciación eritroide.
- Mutaciones o factores ambientales pueden desregular este sistema y causar eritropoyesis patológica.

Supervivencia de los glóbulos rojos y EPO

1

Condiciones Normales

La vida útil de los GR depende principalmente de su **envejecimiento natural** y de su **eliminación por el sistema reticuloendotelial** (bazo, hígado), más que de cuántos glóbulos rojos se produzcan en la médula.

2

Situaciones de Estrés

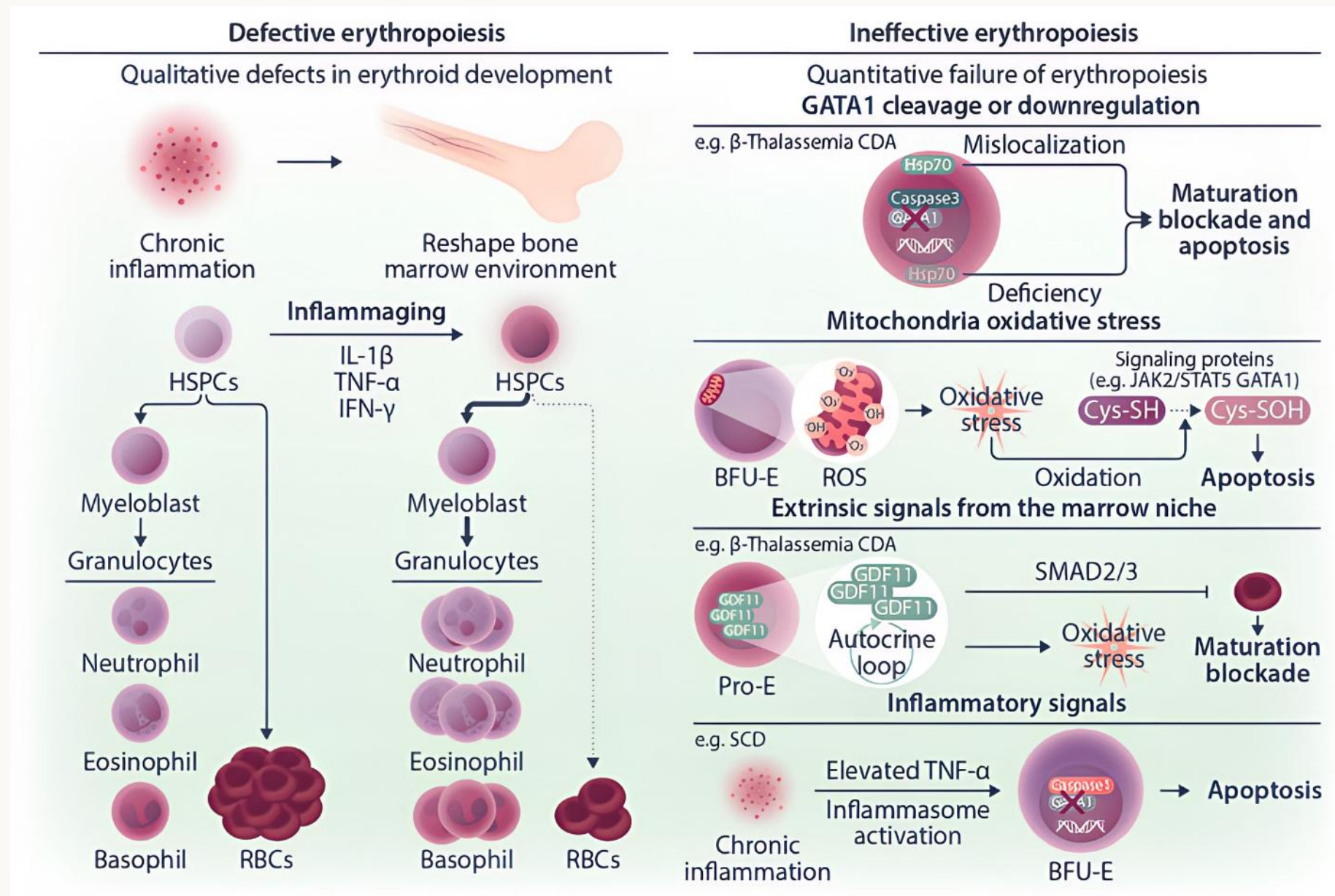
Como anemia grave, **EPO elevada**: estimula producción de GR, y, puede reducir su eliminación, probablemente modulando la actividad de los macrófagos en la médula.

3

Ajuste Dinámico

Esto sugiere que, durante un fuerte impulso eritropoyético, la señalización de EPO podría prolongar la supervivencia de los eritrocitos, generando un **ajuste dinámico entre producción y depuración**.

Alteraciones patológicas de la Eritropoyesis



Eritropoyesis Defectuosa

Falla temprana en el compromiso del linaje eritroide o en la proliferación de progenitores, por alteraciones intrínsecas (mutaciones) o extrínsecas (inflamación crónica), generando **menos glóbulos rojos desde el inicio**.

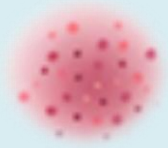
Eritropoyesis Ineficaz (EI)

Proliferación temprana normal o aumentada, pero los **precursores tardíos mueren por apoptosis intramedular**, produciendo **pocos eritrocitos maduros**.

Ambas pueden generar glóbulos rojos anormales con vida útil reducida.

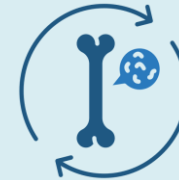
Nota: Comprender estas diferencias es crucial para guiar terapias dirigidas en anemias (hereditarias, inflamatorias, mielodisplásicas).

Mecanismos que alteran la eritropoyesis



INFLAMACION CRONICA

IL-1 β , TNF- α e IFN- γ inducen un sesgo mieloide ("inflammaging") que disminuye la producción de eritrocitos.



MICROAMBIENTE MEDULAR

Citocinas y factores paracrinos alterados pueden **bloquear la maduración tardía** y aumentar apoptosis



ALTERACIONES BIOSINTETICAS

- **Microcitosis:** eritroblastos se dividen más antes de hemoglobinización
- **Macrocitosis:** defectos en ADN, maduración nuclear o ribosomas.

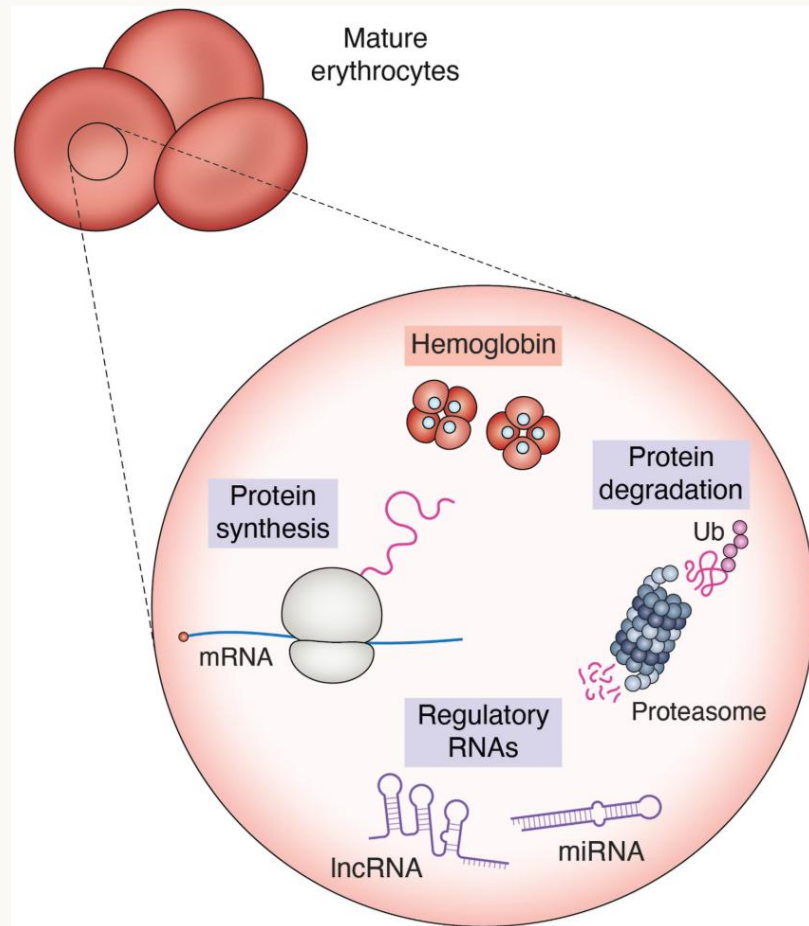


FACTORES MOLECULARES

- **GATA1:** detención de maduración y **apoptosis**
- **Estrés oxidativo:** exceso de ROS **daña precursores** eritroides e induce apoptosis
- **GDF11 (TGF- β):** **inhibe maduración terminal** y aumenta estrés oxidativo
- **Inflamación intramedular:** citocinas y activación de inflamasoma **reducen supervivencia eritroide** (ej. anemia drepanocítica).

SERIE ROJA (ERITROIDE)

Aspectos clave



- Se evalúa por la **cantidad de eritrocitos** y su **contenido de hemoglobina (Hb)**, teniendo en cuenta edad, sexo y altura sobre el nivel del mar.
- La **Hb transporta O₂ y CO₂**.
- El hematocrito (**Hto**) refleja el **porcentaje de volumen sanguíneo ocupado por eritrocitos** (~45% en adultos).
- Conocer el tamaño de cada eritrocito y su contenido de hemoglobina se logra con los **índices eritrocitarios**.

SERIE ROJA (ERITROIDE)

Morfología de los eritrocitos

Forma normal: Disco bicóncavo, ~6 μm

Alteraciones del tamaño

- **Microcitosis** → pequeños
- **Macrocitosis** → grandes
- **Anisocitosis** → variación en tamaño



Alteraciones de forma

Esquistocitos, ovalocitos, etc → **Poiquilocitosis**

Índices eritrocitarios



Volumen corpuscular medio (VCM)

Tamaño del eritrocito → microcítico, normocítico o macrocítico



Hemoglobina corpuscular media (HCM)

Cantidad de Hb por eritrocito → hipocrómico, normocrómico, hiperocrómico



Concentración media de Hb corpuscular (CMHC)

Concentración promedio de Hb → complementa HCM



Amplitud de distribución eritrocitaria (IDH)

Variabilidad en tamaño de eritrocitos → %



Reticulocitos

Eritrocitos jóvenes, algo más grandes.

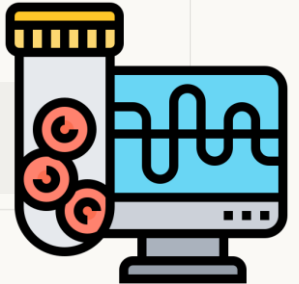
IMPORTANCIA CLÍNICA

- ✓ Alteraciones en el tamaño y la forma en frotis requiere revisión cuidadosa, ya que **orienta hacia la etiología de la anemia.**
- ✓ Los índices eritrocitarios y la morfología ayudan a clasificar anemias y guiar el diagnóstico.

PARÁMETROS DEL HEMOGRAMA

Valores de referencia

Parámetro	Valores Normales	Significado Clínico
Hb	H: 13.5-17.5 g/dL M: 12-16 g/dL	Capacidad transporte O ₂
Hto	H: 41-52% M: 36-46%	Volumen eritrocitario total
VCM	80-100 fL	Tamaño promedio eritrocito
HCM	27-33 pg	Contenido Hb por célula
CHCM	31-36 g/dL	Concentración Hb intracelular
IDH	11.9-16%	Anisocitosis (variabilidad tamaño)
Reticulocitos	0.5-2.5% (valor relativo)	Actividad eritropoyética



ANEMIA

- ✓ Disminución de la masa eritrocitaria → provoca una **capacidad insuficiente para transportar O2** a los tejidos.
- ✓ El **síndrome anémico**: signos y síntomas derivados de la hipoxia y de los mecanismos compensadores del organismo, dependiendo de la **gravedad y duración** del cuadro.

La **OMS** define la anemia según distintos umbrales que varían por **sexo, edad, embarazo, tabaquismo y altura sobre el nivel del mar**, y la clasifica en:

Niveles de hemoglobina al nivel del mar (g/L)				
		Anemia		
Población	Valores normales	Leve	Moderada	Grave
Niños 6-71 meses	≥ 110	100-109	70-99	< 70
Niños 6 a 11 años	≥ 115	110-114	80-109	< 80
Niños 12 a 14 años	≥ 120	110-119	80-109	< 80
Mujeres embarazadas	≥ 120	110-119	80-109	< 80
Mujeres ≥ 15 años	≥ 110	100-109	70-99	< 70
Hombres	≥ 130	110-129	80-109	< 80

PSEUDOANEMIA Y HEMOCONCENTRACIÓN

1

Pseudoanemia por hemodilución

Ocurre cuando **aumenta el volumen plasmático** (hospitalización, embarazo, atletas), produciendo una **disminución aparente de hemoglobina**, sin afectar realmente la oxigenación tisular.

2

Hemoconcentración

Por ej. en deshidratación, grandes quemados, etc. puede haber un **aumento falso de la hemoglobina** debido a **disminución del volumen plasmático**.

Situaciones que pueden falsear el valor de la concentración de hemoglobina

Aumento del volumen plasmático (hemodilución)	Disminución del volumen plasmático (hemoconcentración)	Disminución del volumen plasmático y volemia eritrocitaria
Embarazo	Deshidratación	Hemorragia aguda
Anemias carenciales	Síndromes diarreicos	Neoplasias
Insuficiencia renal aguda	Síndromes inflamatorios crónicos del intestino	Mixedema
Insuficiencia cardíaca congestiva	Paracentesis abdominal	Enfermedad de Addison
Macroglobulinemia de Waldestrom	Diálisis peritoneal	Panhipopituitarismo
Hipoalbuminemia	Acidosis diabética	
Esplenomegalia congestiva (hiperesplenismo)	Diabetes insípida con disminución de la ingesta de líquidos	
Ortostatismo	Estrés (poliglobulia espúrea)	

ENFOQUES DE CLASIFICACIÓN DE ANEMIAS

1. Fisiopatológica

2. Morfológica

Clasificación Fisiopatológica

Anemias Arregenerativas

→ Disminución de la producción de eritrocitos en MO.

Anemias Regenerativas

→ Aumento de la destrucción o pérdida de eritrocitos .

Evaluación con reticulocitos

✓ El recuento de reticulocitos evalúa la respuesta medular:

✓ **Reticulocitos elevados** → médula responde adecuadamente → pérdida o destrucción aumentada

✗ **Reticulocitos bajos** → falla en la producción

Para valorar mejor la producción eritrocitaria se utiliza el **Índice de Producción Reticulocitaria (IPR)**, que corrige el porcentaje de reticulocitos según el hematocrito real.

$$\text{IPR} = \frac{\text{Reticulocitos (\%)} \times (\text{Hematocrito real} / 45)}{1 + [(45 - \text{Hematocrito real}) \times 0,05]}$$

Anemia Hiporregenerativa → **IPR <1** o Retis < 50×10⁹/L

Anemia Regenerativa → **IPR >2** o Retis > 125×10⁹/L

Clasificación Fisiopatológica

Tabla 2. Clasificación fisiopatológica de las anemias

Disminución de la producción de hematíes
○ Aplasia medular
○ Insuficiencia renal crónica
○ Déficits nutricionales (B ₁₂ , folato)
○ Talasemias
○ Malnutrición calórico-proteica
Aumento de la destrucción/pérdida de hematíes
○ Membranopatías y enzimopatías
○ Anemia falciforme
○ Agentes químicos (Pb, etc.)
○ Infecciones (micoplasma)
○ AH adquiridas (microangiopáticas, autoinmunes, etc.)
○ Pérdida sanguínea aguda

Clasificación Morfológica

Es la clasificación más utilizada y se basa en el **VCM**, medido automáticamente en **fL**.

Microcítica

VCM < 80 fL

Normocítica

VCM 80–100 fL

Macrocítica

VCM > 100 fL



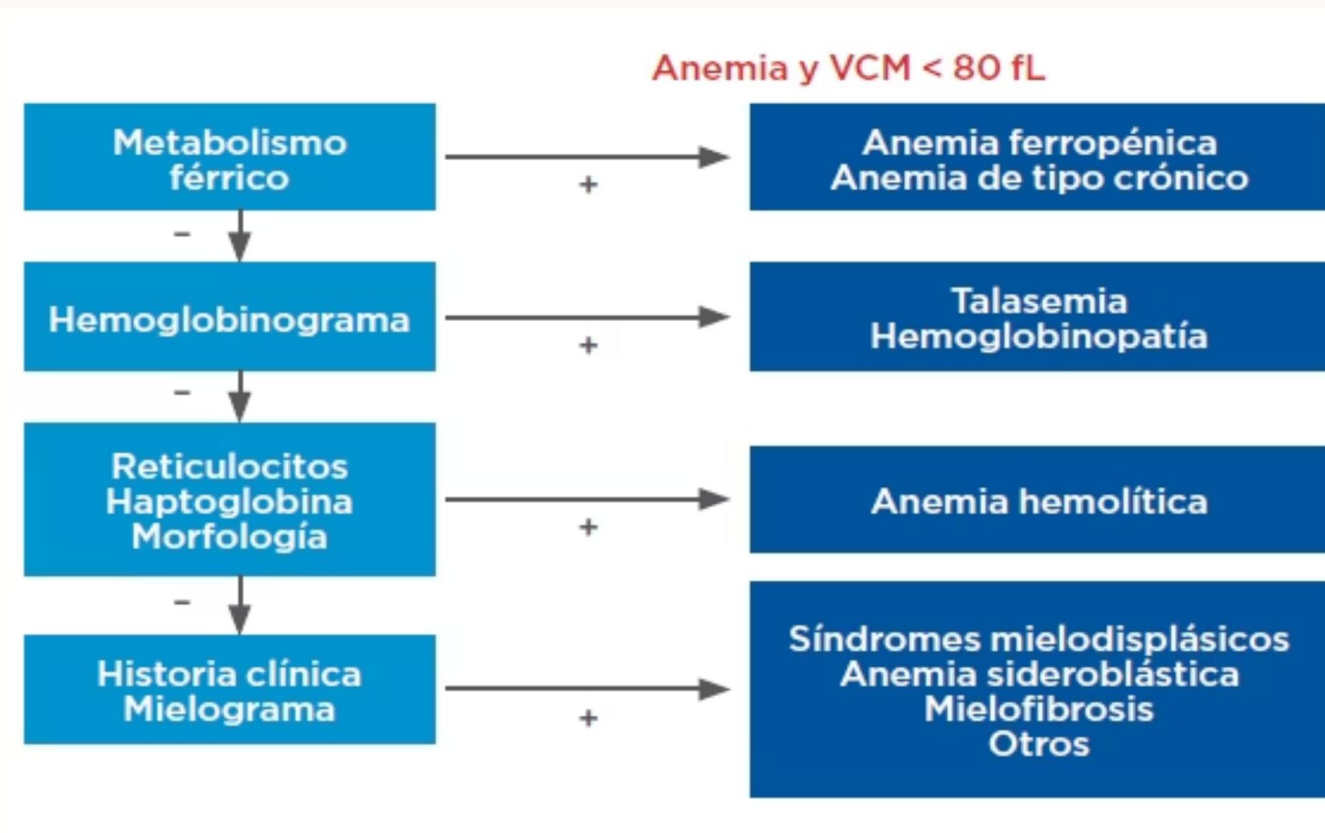
En la práctica clínica, lo **primero** es evaluar si la anemia es aislada o si existe **bicitopenia** o **pancitopenia**, lo que sugiere una alteración más global de la hematopoyesis (ej. enfermedad hepática o patología medular).



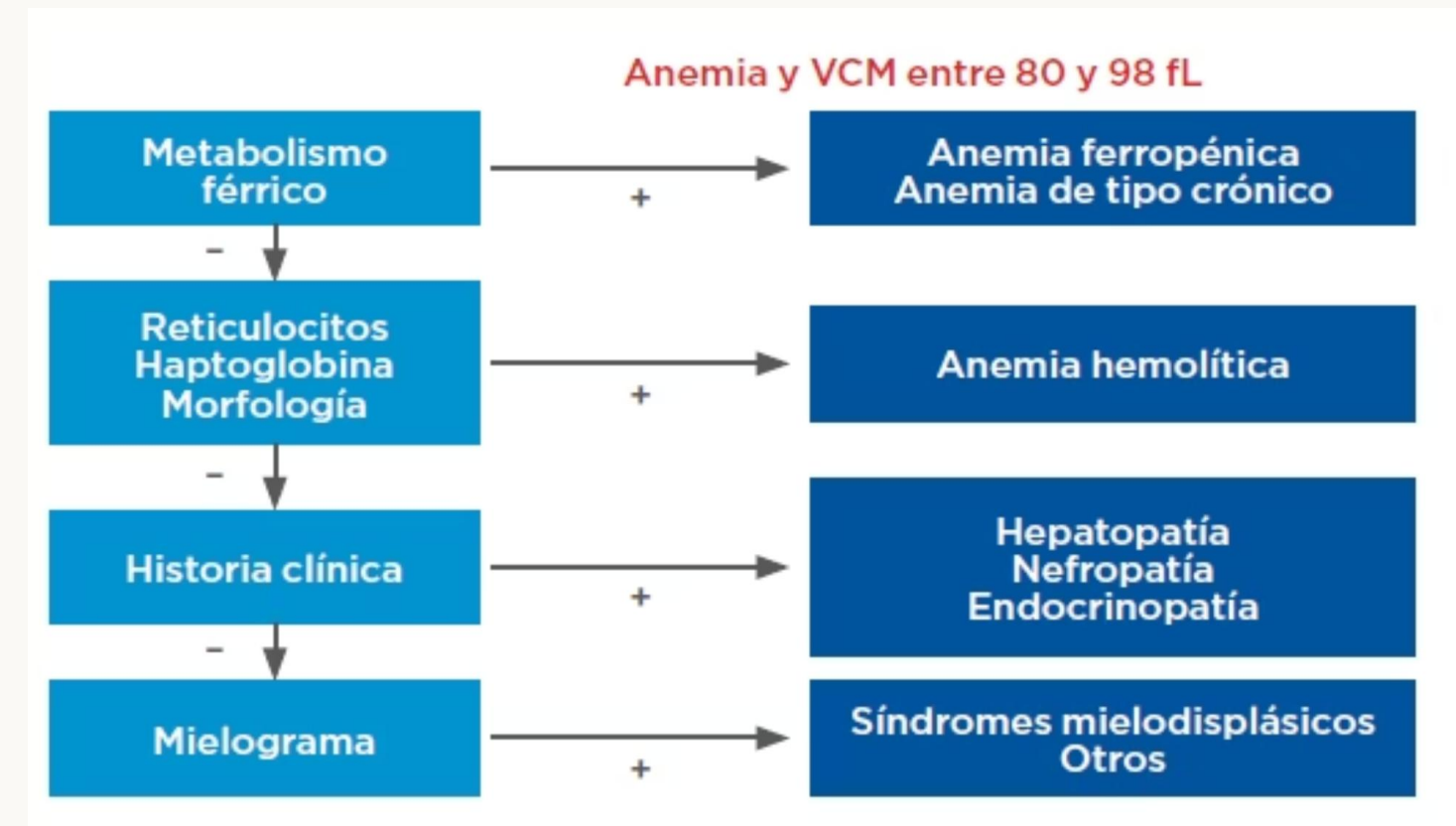
Clasificación Morfológica

DIAGNÓSTICO Y ESTUDIO ETIOLÓGICO

ANEMIA MICROCÍTICA



ANEMIA NORMOCÍTICA



Clasificación Morfológica

ANEMIA MACROCÍTICA

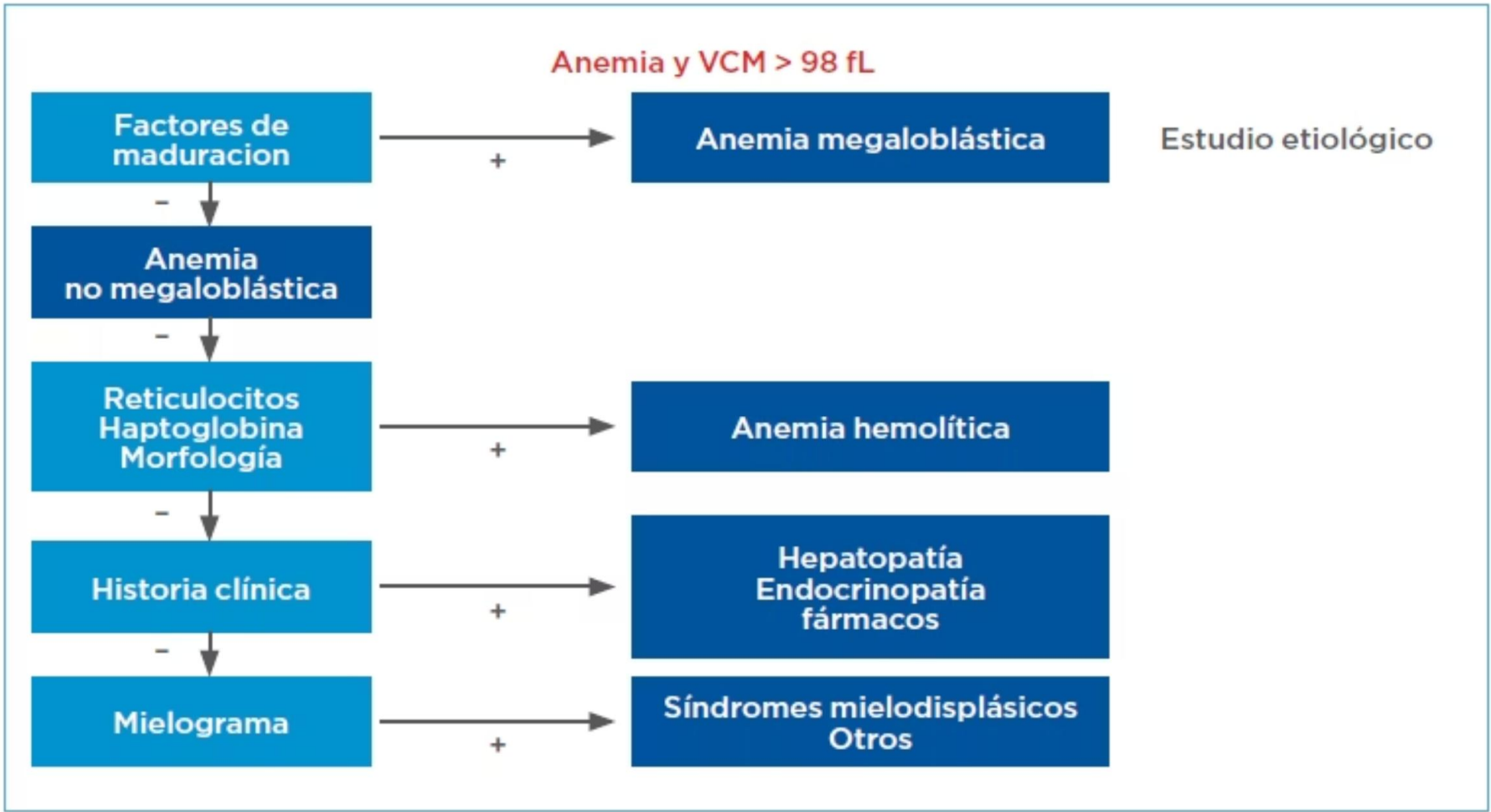


Figura 4. Diagnóstico de la anemia macrocítica. VCM: volumen corpuscular medio.

CLASIFICACIÓN MORFOLÓGICA Y FISIOPATOLOGICA DE LAS ANEMIAS

RETICULOCITOS	VCM		
	MICROCITOSIS	NORMOCITOSIS	MACROCITOSIS
Bajos o Inapropiadamente bajos (anemias arregenerativas o hiporregenerativas)	• A. ferropénica • Talasemia <i>minor</i> • Anemia inflamatoria avanzada, anemias sideroblásticas congénitas (algunos tipos), intoxicación por plomo, IRIDA (anemia por deficiencia de hierro, refractaria a hierro).	• Anemia inflamatoria • Anemia de la enfermedad renal crónica • Síndromes mielodisplásicos • Causa de microcitosis junto con causa de macrocitosis (ej. Déficit de Hierro + déficit de B12) • Infiltración medular o aplasia pura de células rojas.	• Anemia Megaloblástica por déficit de B12 o folato. • Síndromes mielodisplásicos • Suele estar presente en los fallos medulares hereditarios (anemias diseritropoyéticas congénitas, anemia de Fanconi, anemia de Blackfan-Diamond...), déficit de cobre, Sd. VEXAS. • Son causas de macrocitosis independientemente de que exista o no anemia: alcoholismo, hepatopatía, Leucemia de LGG, TPH, ciertos medicamentos (azatioprina, hidroxiurea, MMF, QT...). Sd. de Down.
Elevados (anemias regenerativas)	• Talasemias generalmente formas "intermedias" (no dependientes de transfusión), Hemoglobinopatía C homocigota (en heterocigosis micositosis leve sin anemia)	• Anemias hemolíticas adquiridas y hereditarias (incluye hemoglobinopatía S homocigota). • Tras hemorragia aguda	• Anemias hemolíticas adquiridas y hereditarias. • Tras hemorragia aguda

MENSAJES PARA LLEVAR

1

La anemia NO es un diagnóstico, es un **signo**. Siempre **buscar causa subyacente**.

2

Reticulocitos = **clave diagnóstica**. Bajos: defecto producción. Altos: hemólisis o sangrado.

3

Enfoque sistemático en 3 pasos: **VCM** (clasificación morfológica), **Reticulocitos** (producción vs destrucción), **Estudios dirigidos** (diagnóstico etiológico).

4

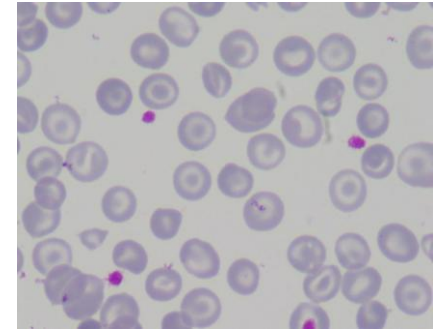
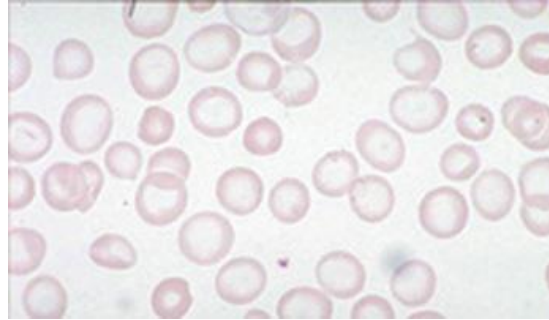
Pancitopenia = médula ósea. **Derivar a hematología**.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

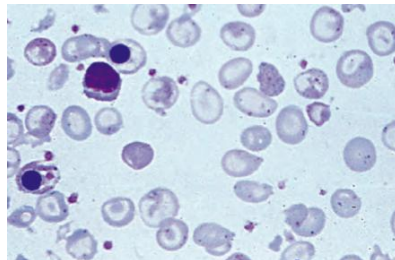
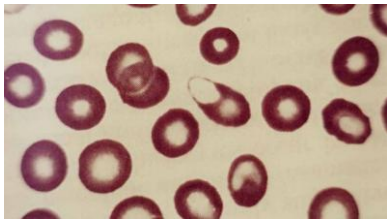
1. Navarro Sánchez M, Martínez-López J, Colmenares Gil R. Diagnostic protocol for microcytic, normocytic, and macrocytic anemias. *Medicine (Spain)*. 2024 Nov 1;14(21):1260–5.
2. Conde-Royo D, Aspa-Cilleruelo J. Diagnostic protocol for anemia in older adult patients. *Medicine (Spain)*. 2024 Nov 1;14(20):1193–7.
3. Kumar SD, Ghosh J, Ghosh S, Eswarappa SM. Emerging concepts in the molecular cell biology and functions of mammalian erythrocytes. Vol. 301, *Journal of Biological Chemistry*. American Society for Biochemistry and Molecular Biology Inc.; 2025.
4. Canny SP, Orozco SL, Thulin NK, Hamerman JA. Immune Mechanisms in Inflammatory Anemia. *Annu Rev Immunol* [Internet]. 2026; Available from: <https://doi.org/10.1146/annurev-immunol-101320->
5. el Hoss S, Lizarralde-Iragorri MA, Maciel TT, Hermine O. Erythropoiesis in health and disease: Distinguishing defective and ineffective erythropoiesis. Vol. 10, *HemaSphere*. John Wiley and Sons Inc; 2026.
6. Carmen Burgaleta Alonso de Ozalla Adrián Alegre Amor D. Coordinadores. In 2024.



ILUSTRE COLEGIO OFICIAL
DE MÉDICOS DE SEGOVIA



Estudio de las anemias y hemoglobinopatias



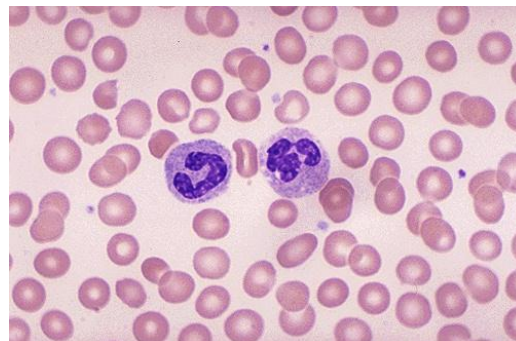
Dra. Pilar Galán Álvarez

Servicio de Hematología

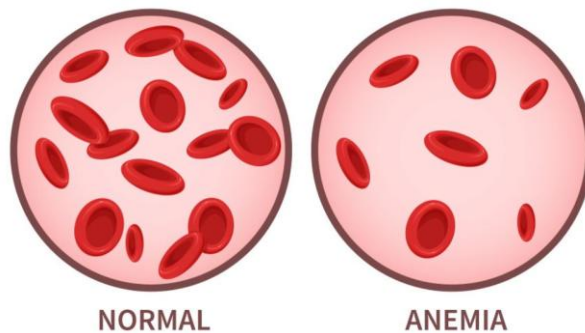
Complejo Asistencial de Segovia

Colegio de Médicos de Segovia 18 febrero 2026

- Características de la serie eritroide. Clasificación de las anemias. Dra. Bianca Mendoza.
- Interpretación clínica de la morfología de la serie eritroide. Dra. Galán
- Clasificación de las hemoglobinopatías Dra. Sara Gonzalez
- Beta talasemia minor. Epidemiología, estudio, consejo genético. Dra. Sara Gonzalez Gonzalez
- Estudio de las anemias microcíticas. Orientación diagnóstica y tratamiento. Dr. Miguel Ángel Osorio Manyari.
- Estudio de las anemias normo - macrocíticas. Orientación diagnóstica y tratamiento. Dra. Stefania Carvajal
- Hemoglobinopatía S. Epidemiología, estudio, consejo genético. Dra. Torres Tienza.



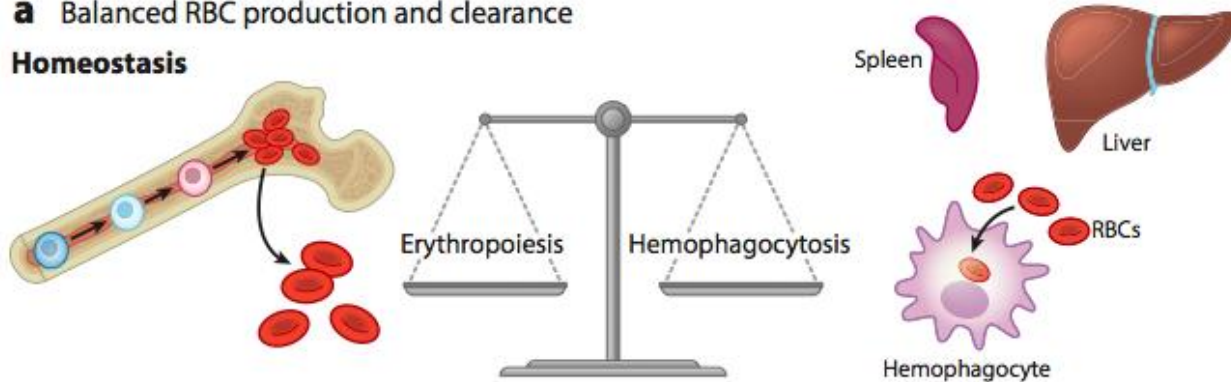
- Según la OMS la anemia afecta a un 30 % de la población mundial.
- La **anemia** es un hallazgo clínico no un diagnóstico.
- Existen **variaciones fisiológicas de la hemoglobina** en la edad infantil, gestación, o condicionadas por la altitud, hábito tabáquico, pseudodilucionales (insuficiencia cardíaca descompensada o hepatopatía avanzada).



Homeostasis y anemia

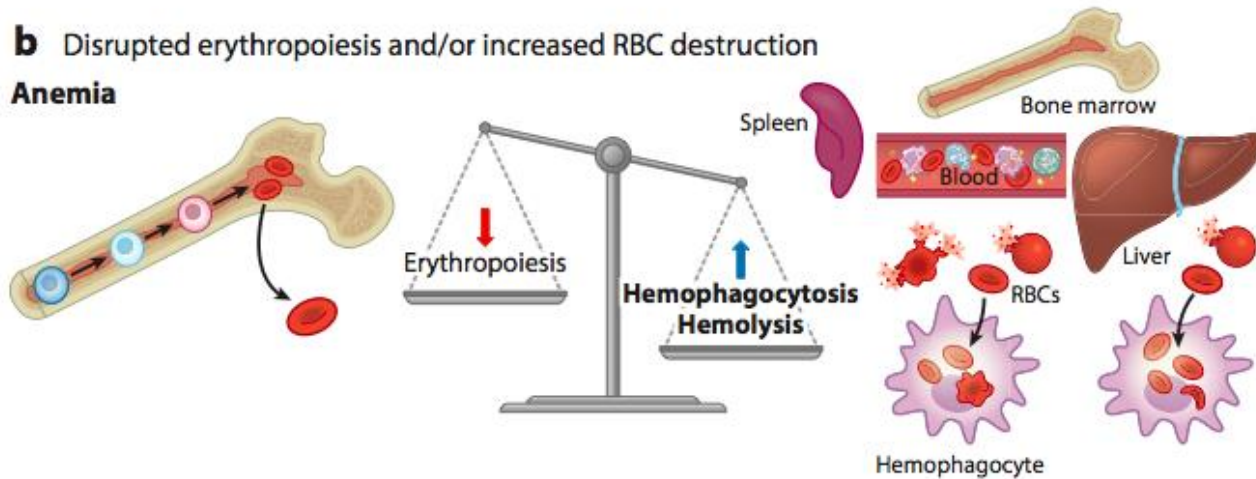
a Balanced RBC production and clearance

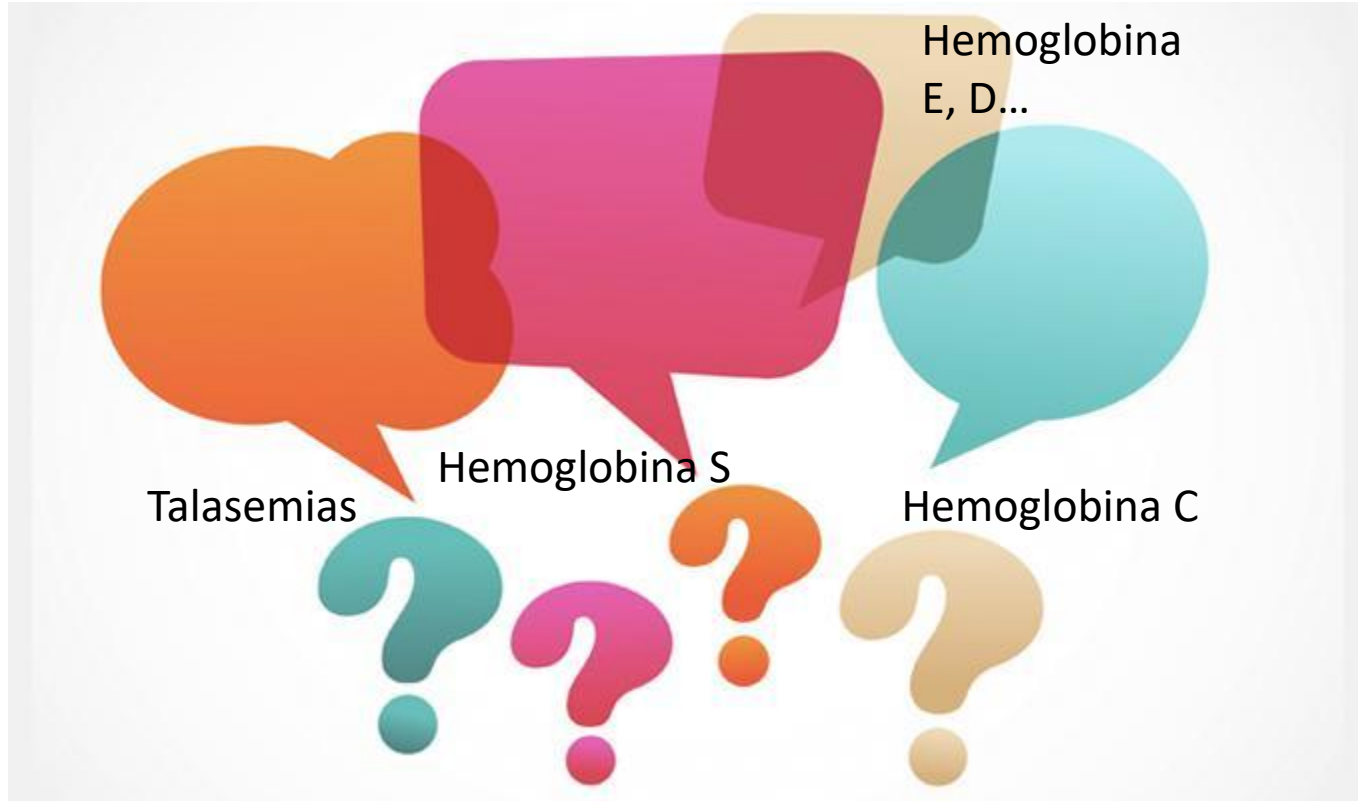
Homeostasis



b Disrupted erythropoiesis and/or increased RBC destruction

Anemia



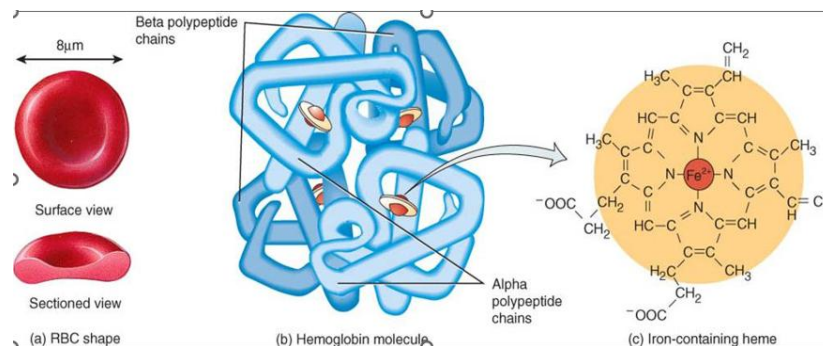


Se estima que el **5,2% de la población mundial** es portador de una alteración en la síntesis de la hemoglobina

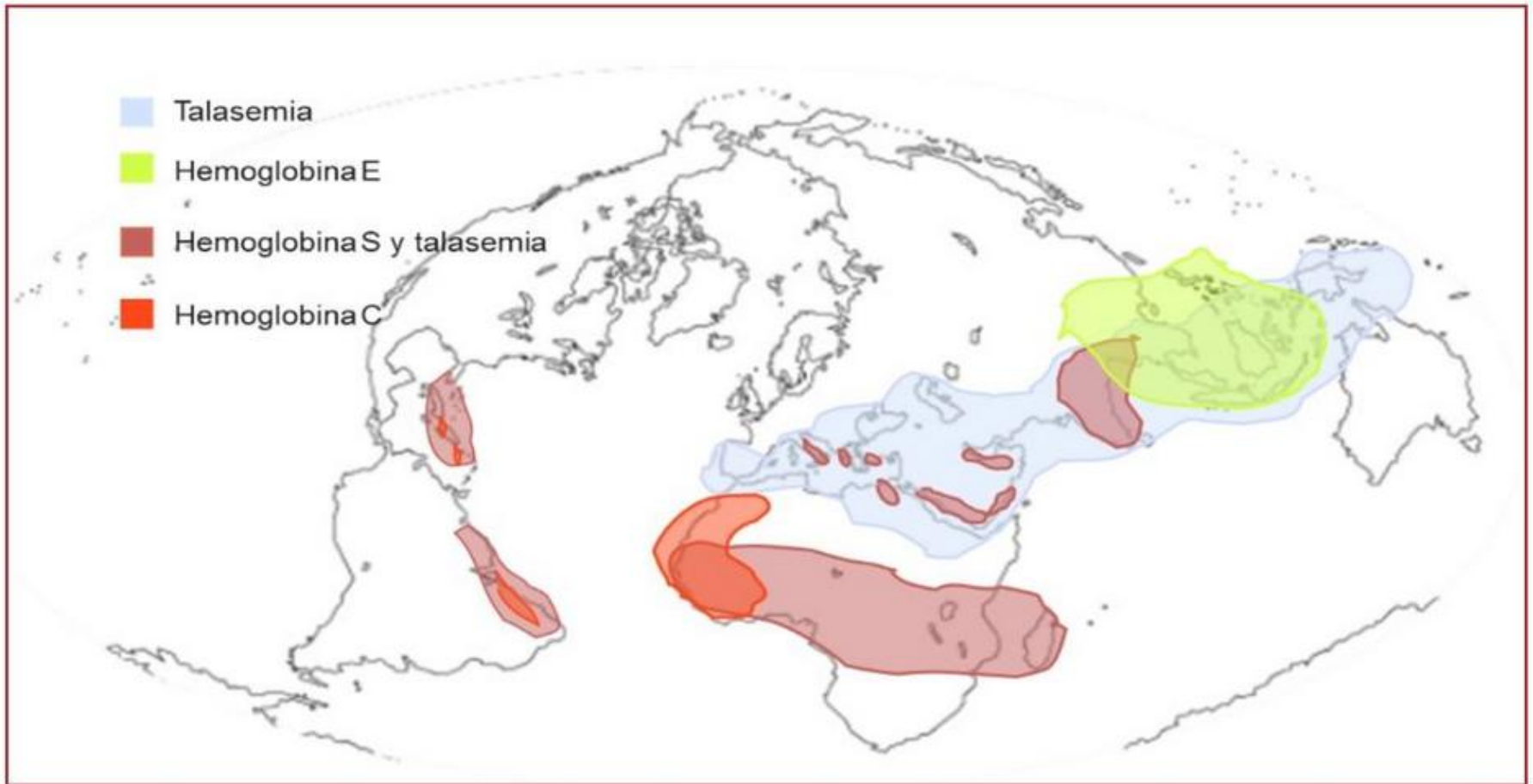


Qué son las hemoglobinopatías

- Las hemoglobinopatías son un grupo de **enfermedades hereditarias** causadas por alteraciones en la estructura o en la producción de la hemoglobina.
- Las hemoglobinopatías surgen por **mutaciones genéticas** en los genes que codifican las cadenas de globina, lo que puede provocar:
 - Que la **estructura de la hemoglobina cambie** *HEMOGLOBINOPATIAS ESTRUCTURALES*.
 - Que la **cantidad de una de las cadenas se reduzca o falte**. *TALASEMIAS*



Distribución geográfica de las hemoglobinopatias



“Talasemia”

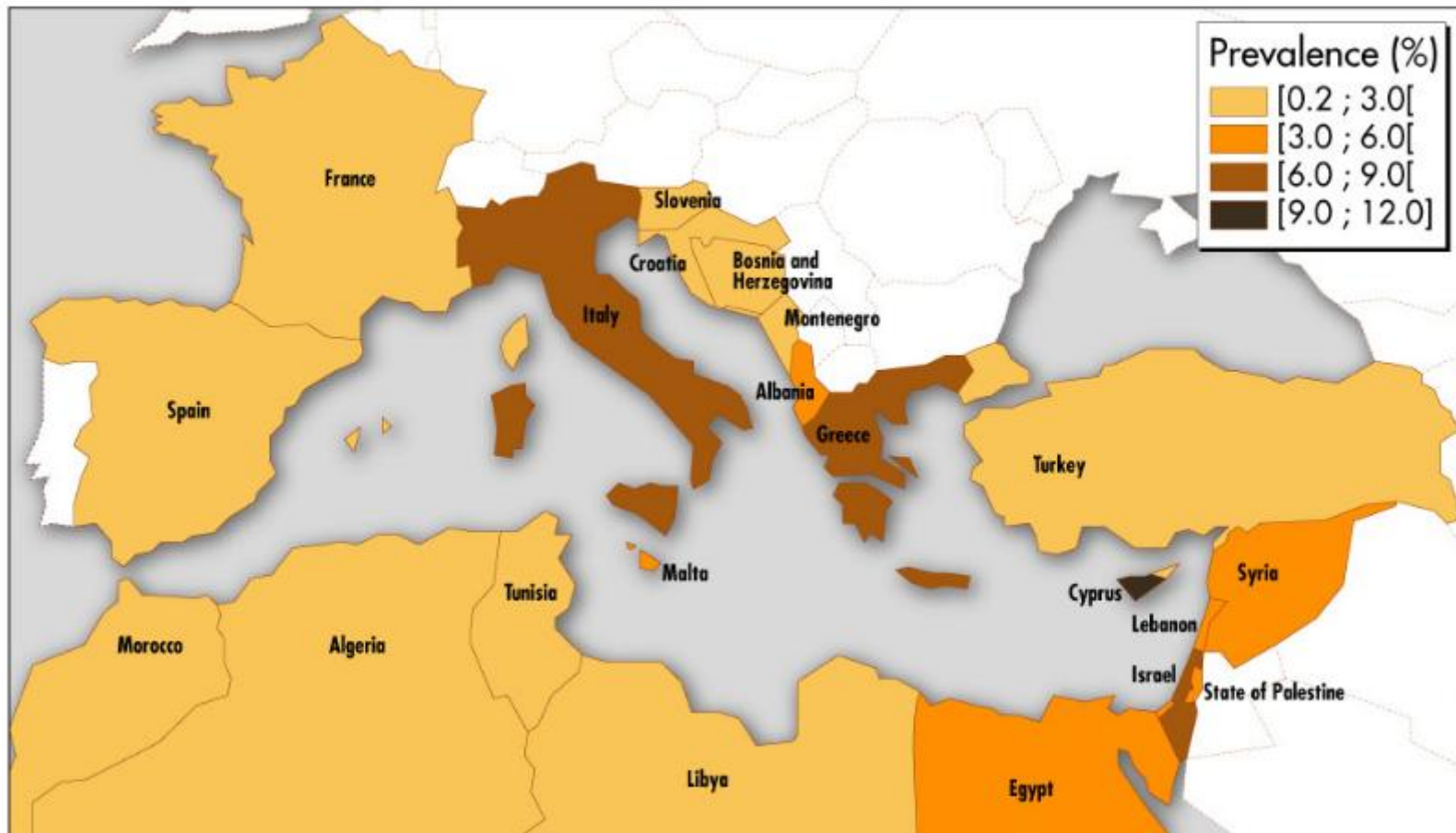
❓ Historia del término

- Sobre 1925 Thomas Cooley describe por primera vez una anemia hereditaria grave (talasemia maior) en niños inmigrantes procedentes de pueblos del mar Mediterráneo.

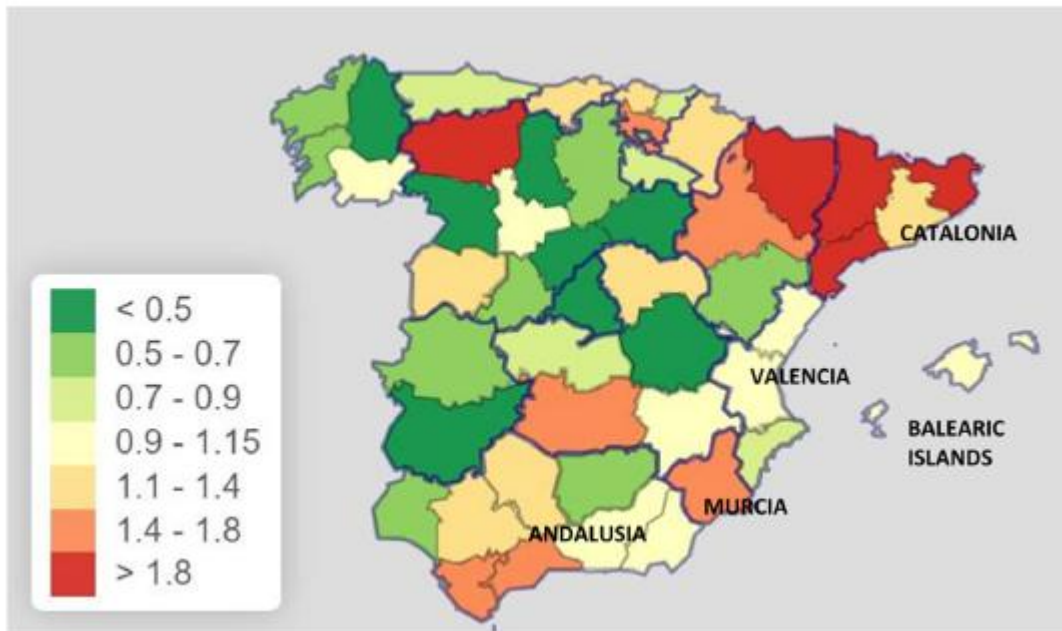
❓ ❓ Etimología griega

- Thalassa (θάλασσα) → Mar
 - Haima (αἷμα) → Sangre
- Talasemia = “Sangre del mar” o “Anemia del mar”

Prevalencia del rasgo beta talasemia en el mediterráneo año 2020



Bellis, G. and Parant, A.
Investigaciones Geográficas, nº 77, pp. 129-138.



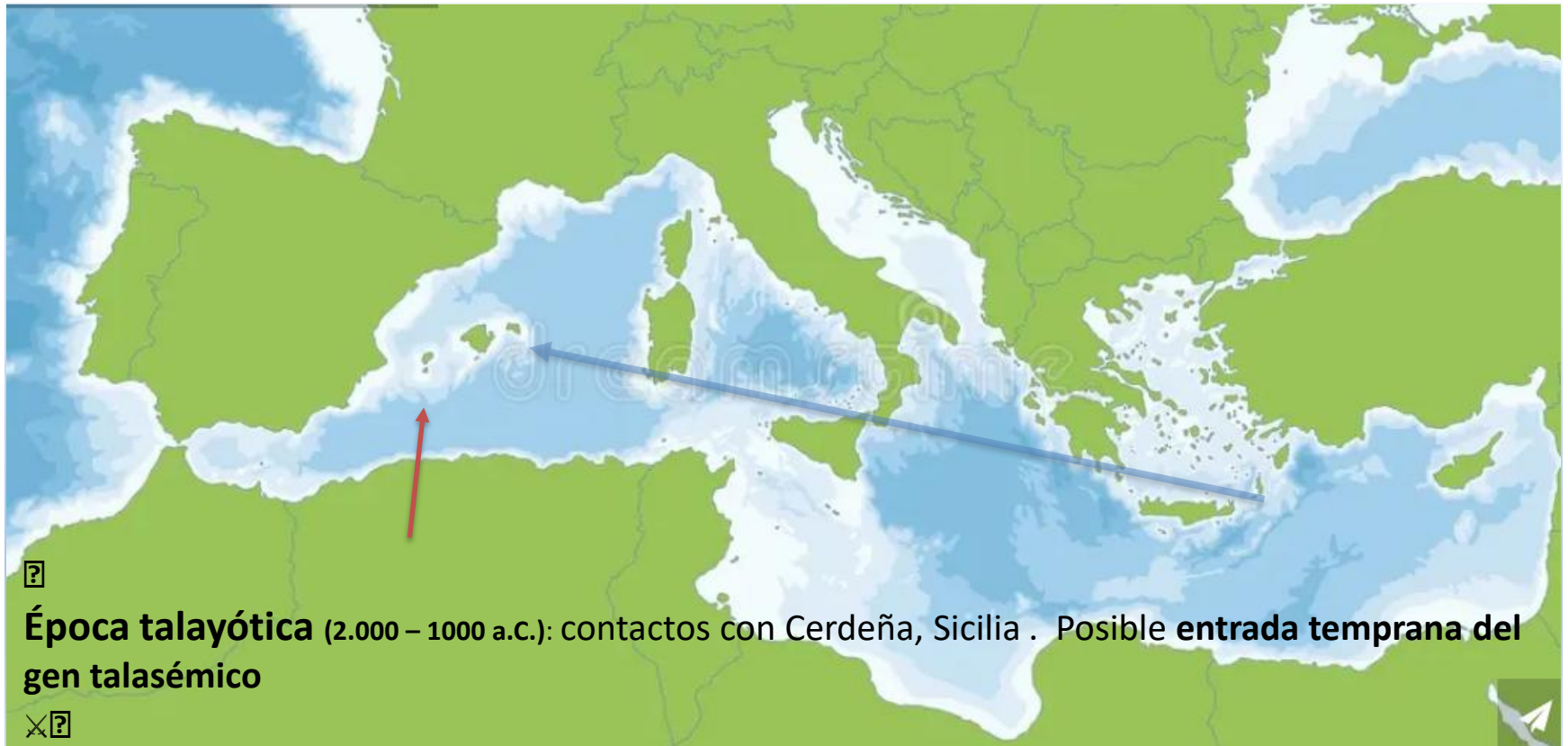
Prevalencia en España de
0.1 – 4 % con distribución
heterogenea

Insights Into Hemoglobinopathies in Spain: A Comprehensive Review

Joan-Lluis Vives Corrons

eJHaem, 2025; 6:e70093
<https://doi.org/10.1002/jha2.70093>

Beta talasemia: huella genética de las diferentes poblaciones a través de los tiempos



Época talayótica (2.000 – 1000 a.c.): contactos con Cerdeña, Sicilia . Posible **entrada temprana del gen talasémico**

Época fenicia-romana (1000 a.c.- 500 d.c.) aumento del flujo génico desde Italia y Cartago con el comercio

Periodo islámico (s. VIII–XIII): nuevos aportes norteafricanos

Edad Moderna (s.xv-xix) Selección natural de los **portadores de talasemia en áreas endémicas de malaria**

Época contemporánea (sXX-XXI)

- **Erradicación de la malaria en numerosos lugares**
- **Cribado:** se instauran medidas locales de cribado en poblaciones escolares, gestantes, familias afectas para detección de portadores.
- **Diagnóstico molecular:** permitió identificar las mutaciones concretas presentes en la población, útil para diagnóstico prenatal y consejo genético
- **Consejo genético:** para parejas en riesgo, **reduciendo así el número esperado de casos graves al nacimiento cuando se aplica el programa de prevención.**
Reducción del impacto clínico.
- **La migración** está modificando la prevalencia de portadores en las últimas décadas.

Hemoglobinopatias

- **La enfermedad de células falciformes o Hb S** es la hemoglobinopatía estructural **más frecuente en el mundo** y se estima que cada año nacen con esta enfermedad aproximadamente 312.000 RN, la mayoría en África Subsahariana e India
- En Europa la frecuencia de la enfermedad es menor, presentando una prevalencia de 1:10.000 habitantes y 0,7:10.000 RN. Sin embargo, se espera un aumento de casos debido especialmente a la inmigración. **Actualmente es más frecuente la ECF que las talasemias.**
- España presenta **una frecuencia de portadores de Hb S de 1,4-2,1:10.000 RN**

Protocolo nacional de cribado de anemia células falciforme 2024. Ministerio de Sanidad



Programas de prevención de salud pública

Castilla y León 2024

Este Programa se inició en el año 1990 y progresivamente se ha ido ampliando el número de pruebas diagnósticas.

Detección precoz de enfermedades congénitas: Actualmente se realiza la detección precoz de unas 20 enfermedades congénitas.

En 2017 se inicia en Castilla y León el diagnóstico de portadores de células falciformes

Tabla 6. Número de casos sospechosos positivos en el Programa de detección precoz de enfermedades congénitas, por provincias de Castilla y León. Año 2017

	Casos sospechosos positivos				
	Hipotiroidismo	Fenilcetonuria	Fibrosis quística	Hiperplasia suprarrenal	Anemia falciforme
Ávila	3	0	0	0	0
Burgos	3	0	10	2	0
León	2	0	8	6	0
Palencia	0	0	4	0	0
Salamanca	1	1	12	5	0
Segovia	1	0	1	1	1
Soria	0	0	3	1	0
Valladolid	4	2	16	1	1
Zamora	0	0	1	0	0
Castilla y León	14	3	55	16	2

Fuente: Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León.

Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas, Castilla y León. Año 2024

- A lo largo de 2024, se han analizado en el laboratorio de **cribado neonatal** del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León (**CHEMCYL**) las muestras de un total de 12.158 recién nacidos en Castilla y León.
- Se han detectado precozmente **177** casos sospechosos (incluyendo portadores), destacando **90 casos con *anemia falciforme***, 33 con *fibrosis quística*, 14 con *hipotiroidismo congénito* y 10 con *hiperplasia suprarrenal congénita*

Anemia falciforme	90
Fenotipo FS	0
Fenotipo FAS	55
Fenotipo FAC	25
Fenotipo FAD	2
Fenotipo FAE	0
Fenotipo FAX	8
Total	177

Programas de prevención de
salud pública
Castilla y León 2024

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN AÑO 2023

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE
CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL
DE SALUD.
AÑO 2023



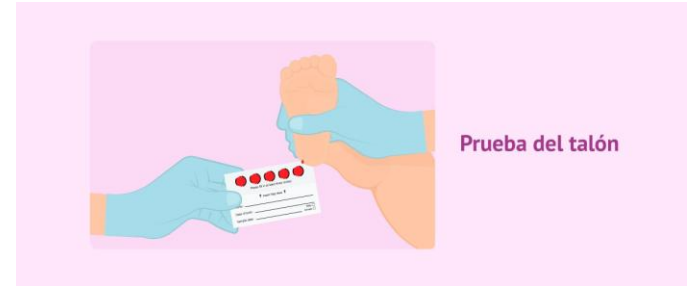
MINISTERIO
DE SANIDAD

CCAA	AF					
	Casos	Tasa detección enfermedad	Port. FAS	Tasa detección portador FAS	Port. FAC	Tasa detección portador FAC
ANDALUCÍA	7	1:8824	209	1:296	91	1:679
ARAGÓN	6	1:1420	96	1:89	28	1:304
PPDO. DE ASTURIAS	1	1:4597	18	1:255	3	1:1532
ILLES BALEARS	3	1:2866	49	1:175	18	1:478
CANARIAS	1	1:11840	60	1:197	13	1:911
CANTABRIA	0	0	12	1:247	2	1:1482
CASTILLA LA MANCHA	3	1:4005				
CASTILLA Y LEÓN	1	1:12127	43	1:282	16	1:758
CATALUÑA	25	1:2174	537	1:101	137	1:397
C. VALENCIANA	8	1:4413	186	1:190		
EXTREMADURA	0	0	11	1:608	2	1:3346
GALICIA	0	0	48	1:292	13	1:1079
MADRID	15	1:3530	382	1:139	96	1:552
REGIÓN MURCIA	2	1:6466	47	1:275	37	1:350
C. FORAL NAVARRA	1	1:4514	32	1:141	13	1:347
PAÍS VASCO	3	1:4535	84	1:162	23	1:592
LA RIOJA	1	1:2017	11	1:183	4	1:504
CEUTA	0	0				
MELILLA	0	0	1	1:699	1	1699
NACIONAL	77	1:4158	1826	1:175	497	1:644

Casos, portadores y tasas de detección en RN anemia falciforme analizados en año 2023



En resumen

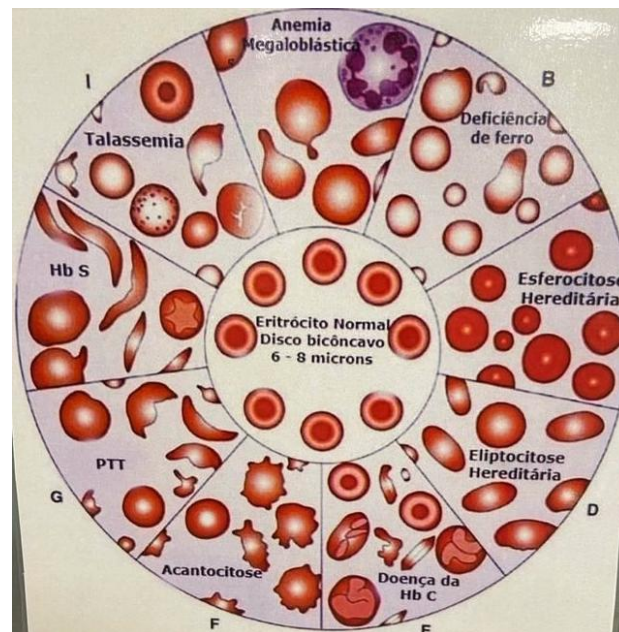


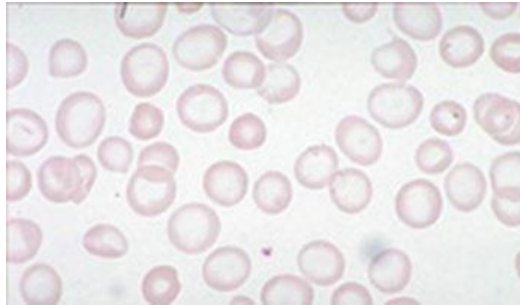
- **Diagnóstico prenatal:** cribado neonatal, estudio de parejas portadoras, o ante sospecha por hallazgos analíticos contribuyen al diagnóstico de hemoglobinopatías
- **Consejo genético** evita la aparición de hemoglobinopatías con manifestaciones clínicas graves.



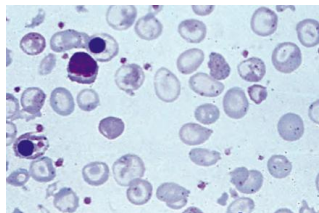
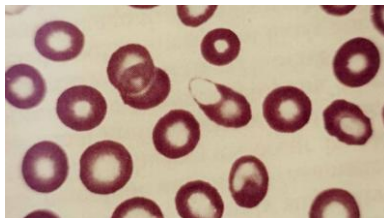
ILUSTRE COLEGIO OFICIAL
DE MÉDICOS DE SEGOVIA

Y a continuación





Morfología de la serie eritroide y su significado clínico

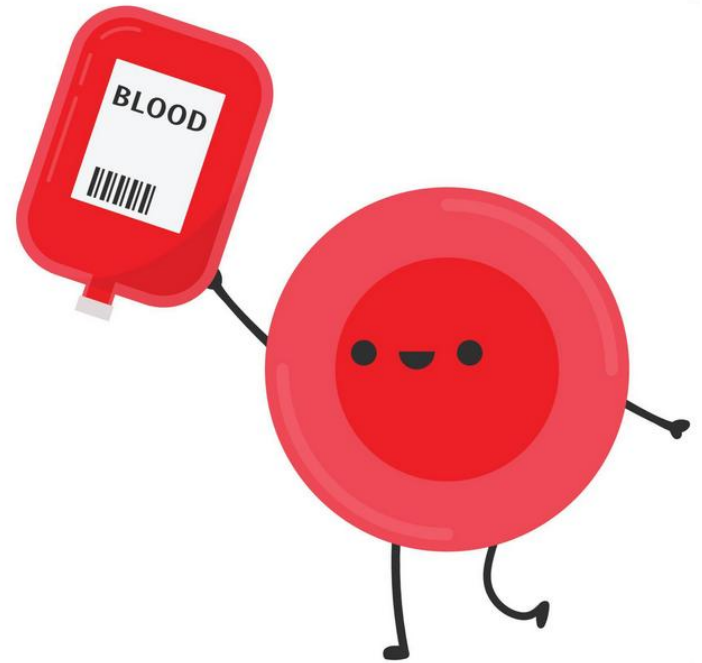


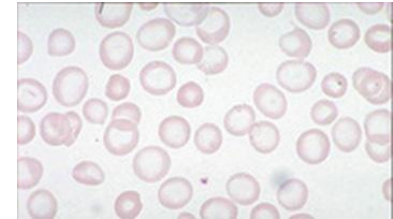
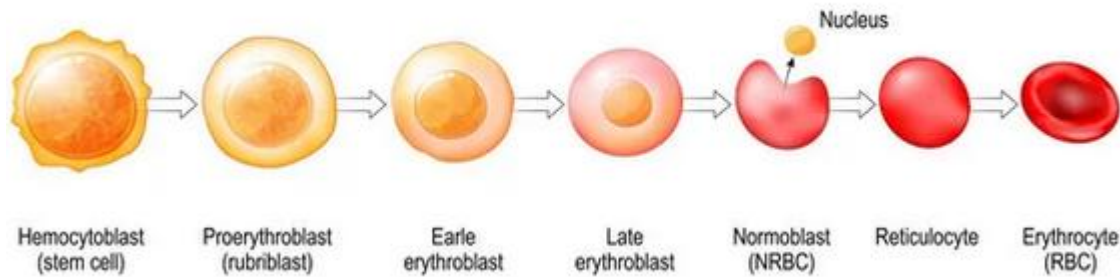
**Dra. Galán Álvarez. Servicio de Hematología
Complejo Asistencial de Segovia
Segovia, 18 febrero 2026**

Objetivos

Conocer

- Características del hematíe
- Morfología eritrocitaria
- Patología eritrocitaria y su morfología





Célula anucleada altamente especializada

Forma de disco bicóncavo con elevada deformabilidad

Tiene una vida media en sangre periférica de entre 100 y 120 días



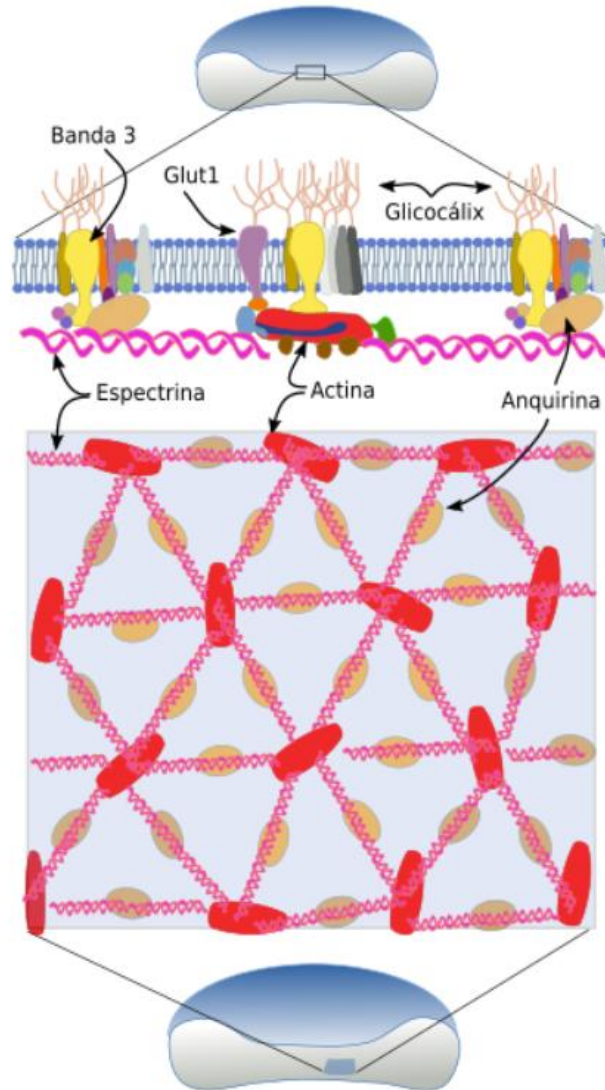
Coloración rosa o acidófila con una zona central pálida

Tamaño de 6.2 a 8.2 micras de diámetro

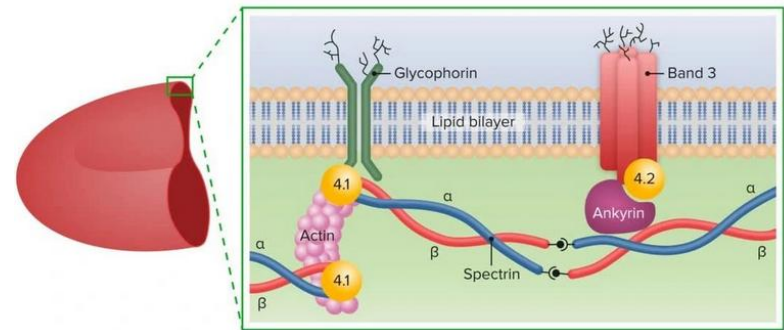
VCM normal: 80 a 100 fL

Membrana del eritrocito

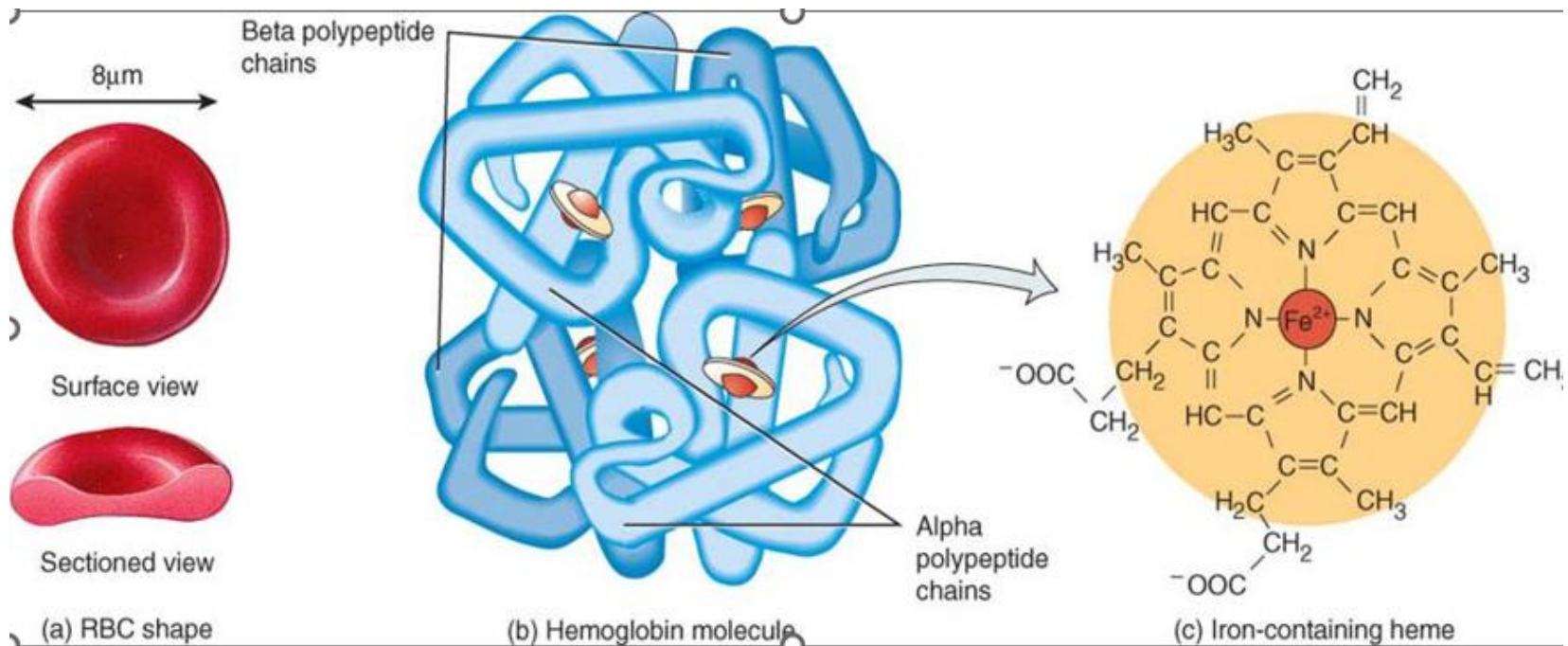
- ✓ Bicapa lipídica
- ✓ Citoesqueleto
- ✓ Citoplasma



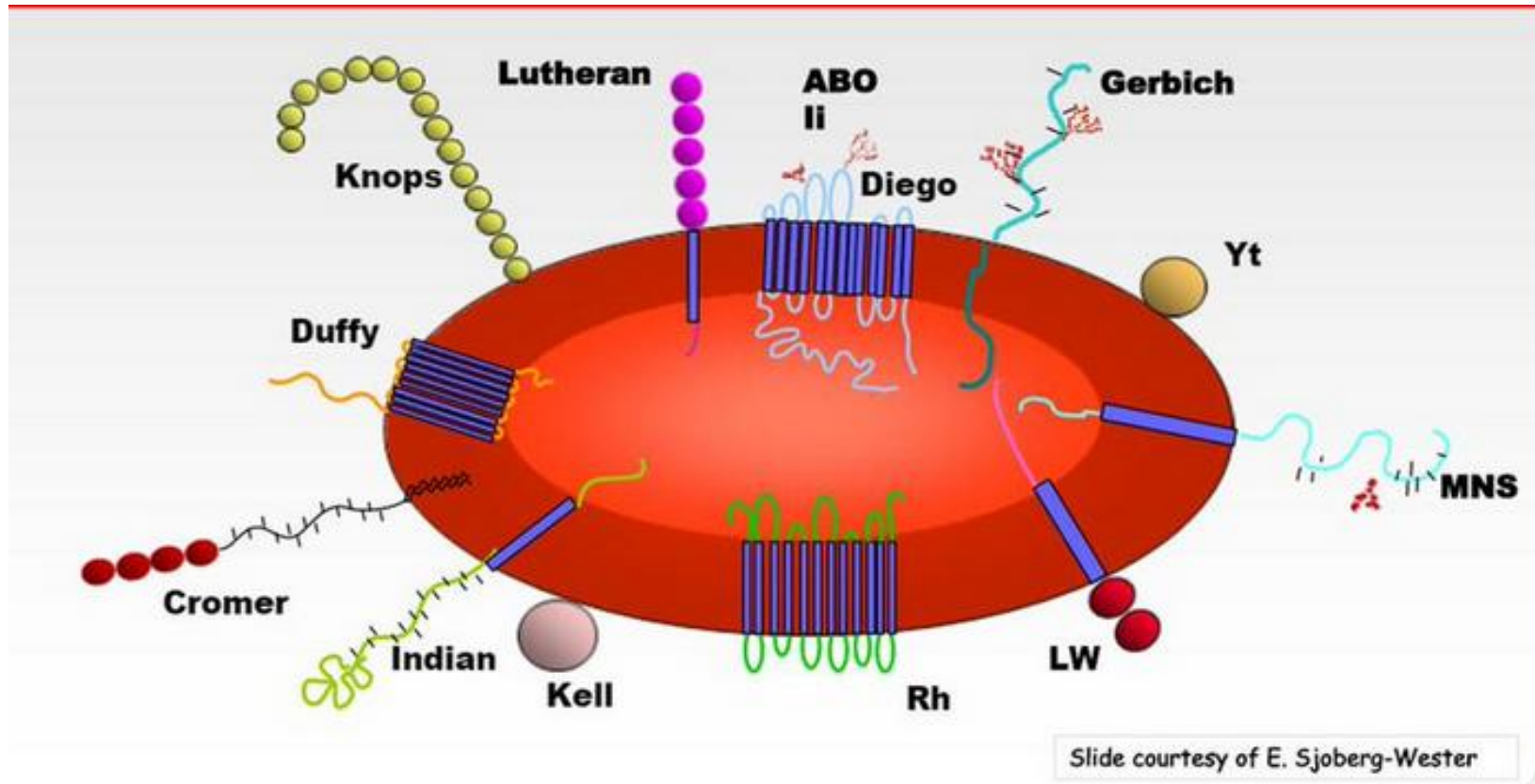
Esta integrada por un esqueleto de proteínas actina-espectrina conectada a las proteínas integrales de la membrana, banda 3 y glucoforina C vía las proteínas puente anquirina y banda 4.1.



Hemoglobina



Grupo sanguíneo y antígenos eritrocitarios



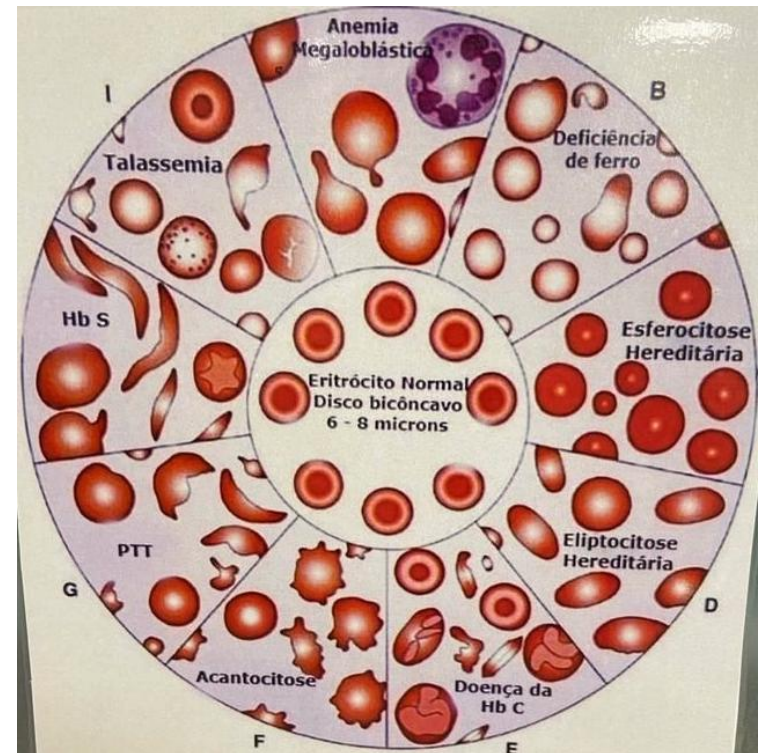
Semiología de la serie eritroide

Valorar los parámetros generales en el **hemograma** en cuanto a tamaño y cantidad de hemoglobina de los hematíes así como las **alarmas**.

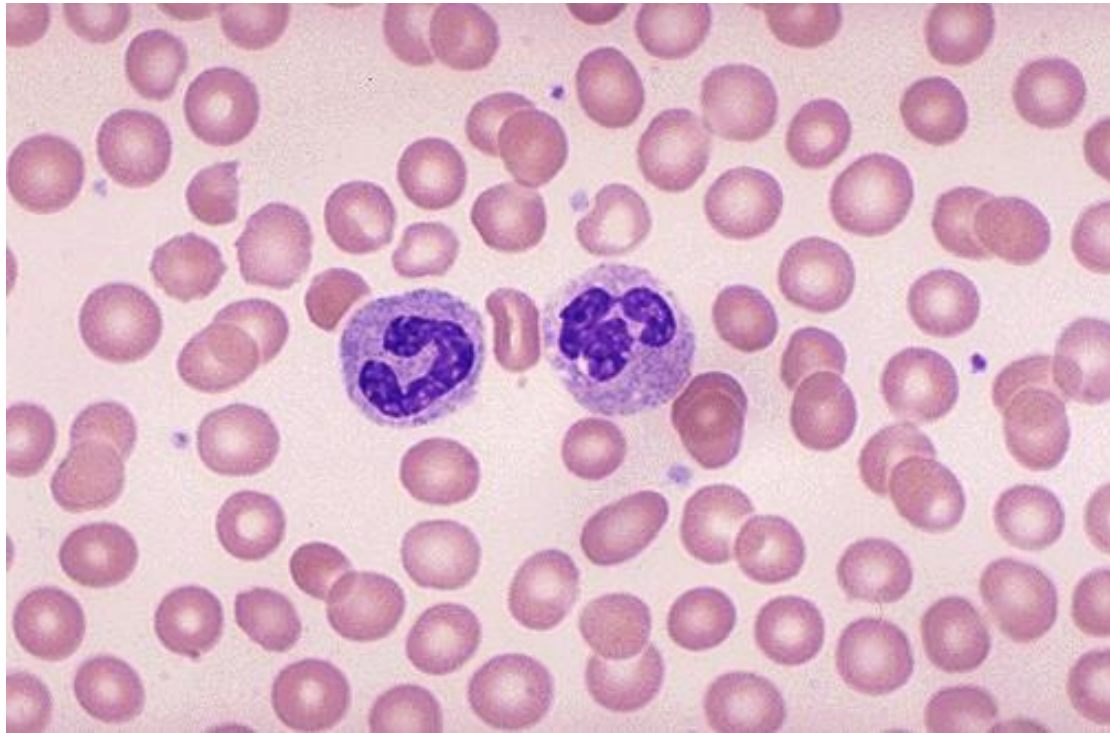
Conocer los datos históricos de sus analíticas previas.

Valorar el **contexto clínico** puesto que muchas características son inespecíficas y no patognomónicas de una entidad concreta.

Observar alteraciones en la forma o disposición y la presencia de inclusiones.



Morfología normal de sangre periférica



Tinción May Grünwald- Giemsa

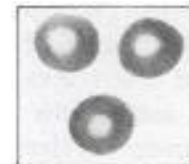
Coloración rosa o acidófila con una zona central pálida

Morfología eritroide

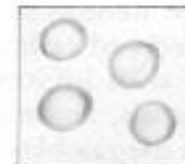
MORFOLOGIA DE GLOBULOS ROJOS					
Variación en el tamaño	Distribución de la hemoglobina	Variación de la forma		Inclusiones	Distribución de globulos rojos
Normal 	Hipocromia 1+ 	Dianocito o codocito 	Acantocito (espinas) 	Cuerpos de Pappénheimer (granulos sideróticos) 	Aglutinación 
Microcito 	2+ 	Esferocito 	Queratocito (cuerno) 	Anillo de Cabot 	 (pila de monedas)
Macrocito 	3+ 	Ovalocito o eliptocito 	Esquistocito (célula fragmentada) 	Punteado basofilo 	
Macrocito oval (megalocito) 	4+ 	Estomatocito (boca) 	Dacriocito (lágrima) 	Cuerpos de Howell-Jolly 	
Macrocito hipocromico 	Policromasia (Reticulocito) 	Drepanocito (cel falciforme) 	Equinocito 	Formación de cristales HbSC  HbC 	

Alteraciones en la forma o poiquilocitosis

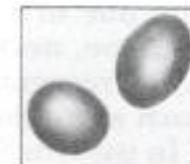
- Esquistocitos
- Esferocitos
- Dacriocitos
- Ovalocitos
- Eliptocitos
- Estomatocitos
- Equinocitos
- Acantocitos
- Dianocitos
- Sickle cells o drepanocitos



Normal Erythrocytes



Hypochromic Microcytic Erythrocytes



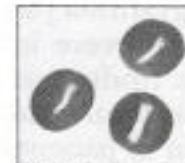
Macrocytes



Normoblasts



Spherocytes



Stomatocytes



Target Red Cells



Teardrop Red Cells



Eliptocytes (Ovalocytes)



Sickle Cells



Acanthocytes



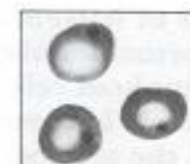
Echinocytes



Schizocytes (Schistocytes)



Bite Cells

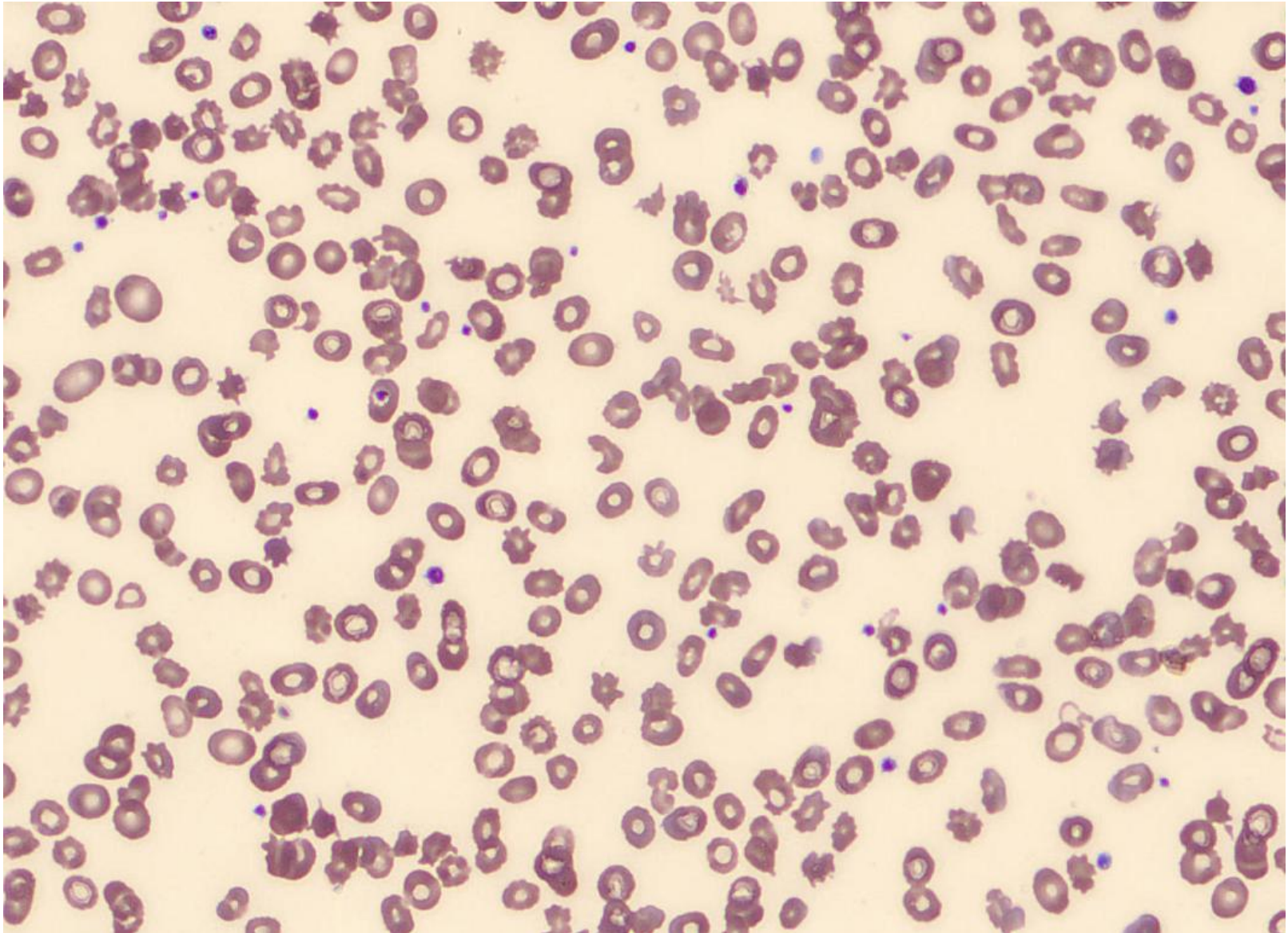


Howell-Jolly Bodies



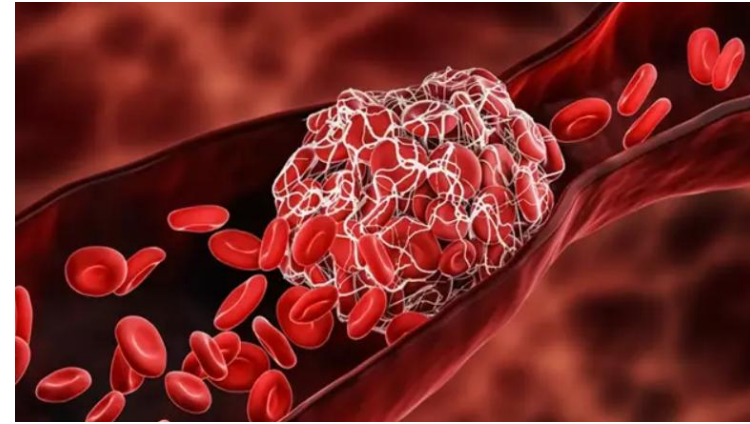
Basophilic Stippling

Anisopoiquilocitosis: Hematíes de diferente tamaño y forma



Esquistocitos

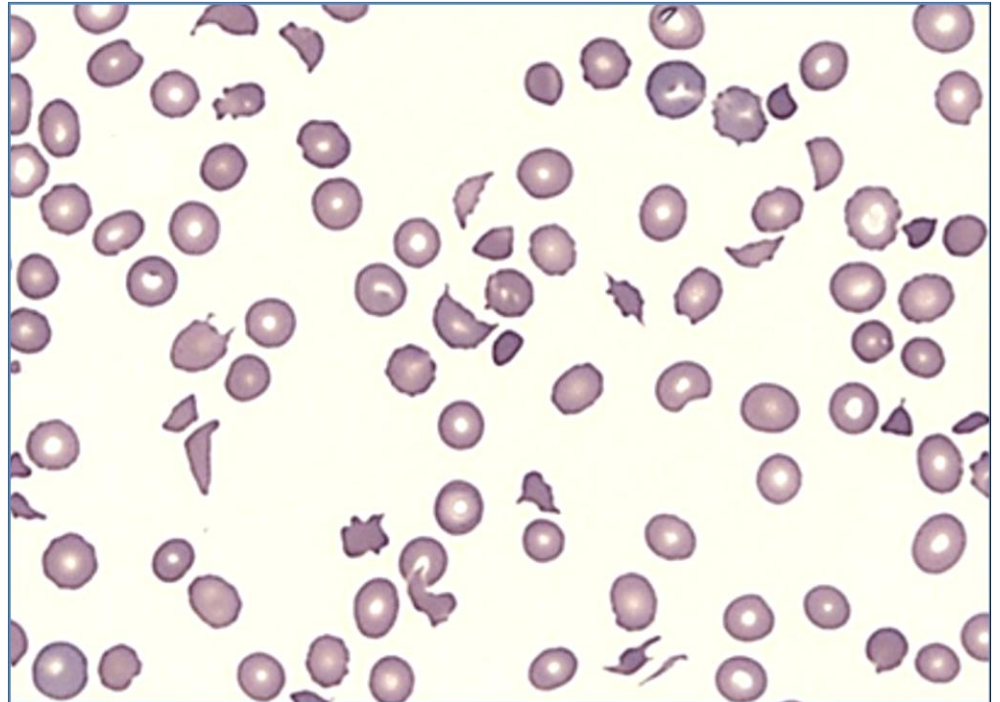
Hematíes muy pequeños fragmentados que se forman por estrangulación de elementos de fibrina o por fragmentación mecánica de los mismos.



Indican trastornos de la microcirculación.

Causas frecuentes:

- Anemia hemolítica microangiopática
- Prótesis valvulares cardíacas



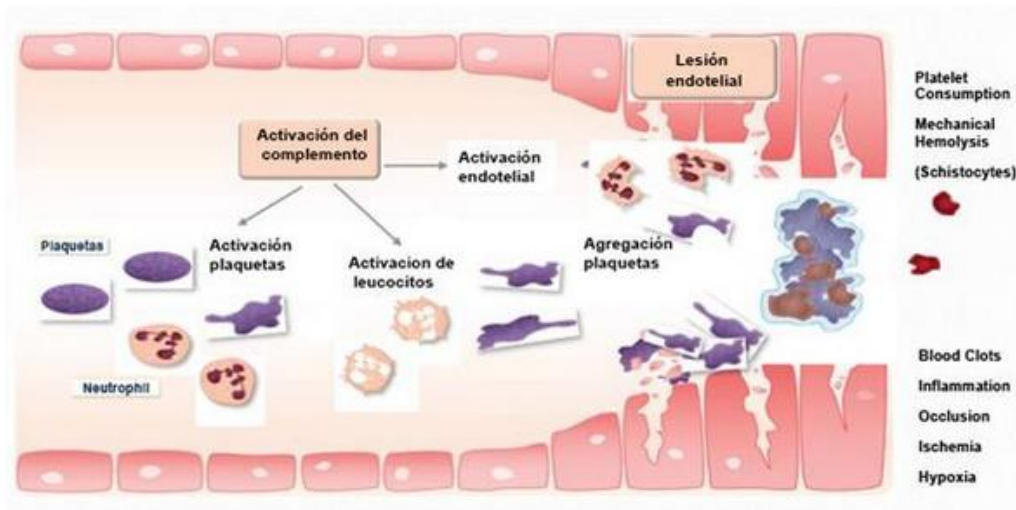
Anemias microangiopáticas

Púrpura trombótica trombopénica (PTT)

Síndrome hemolítico urémico (SHU)

HELLP

Pre-eclampsia/eclampsia

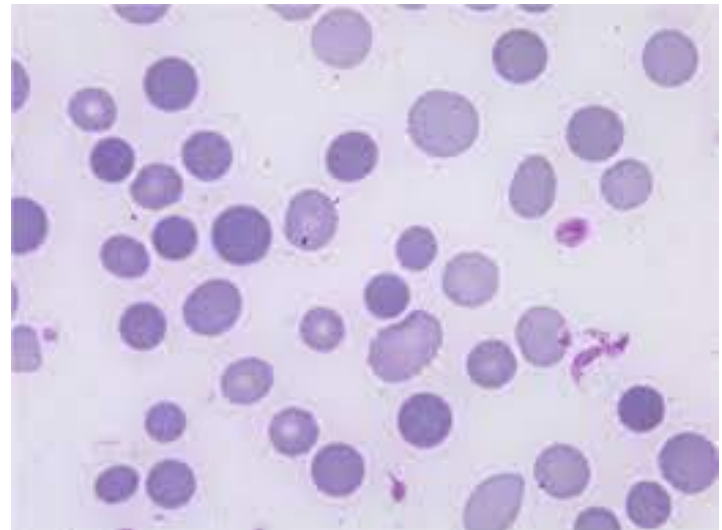
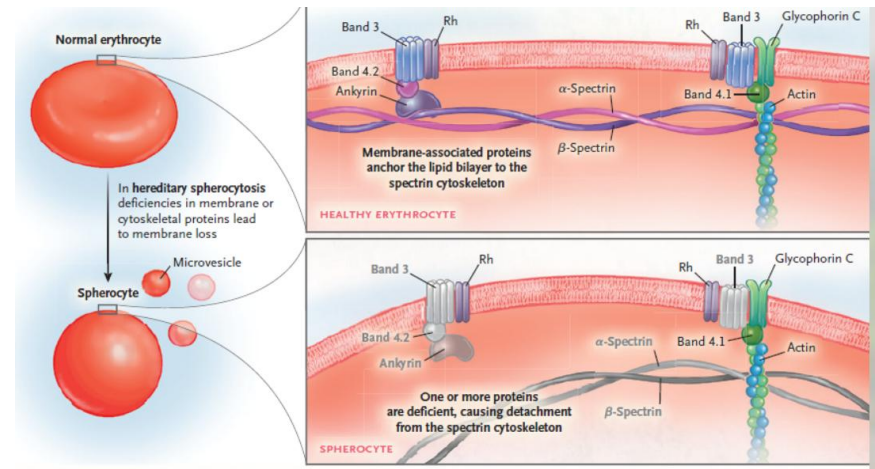
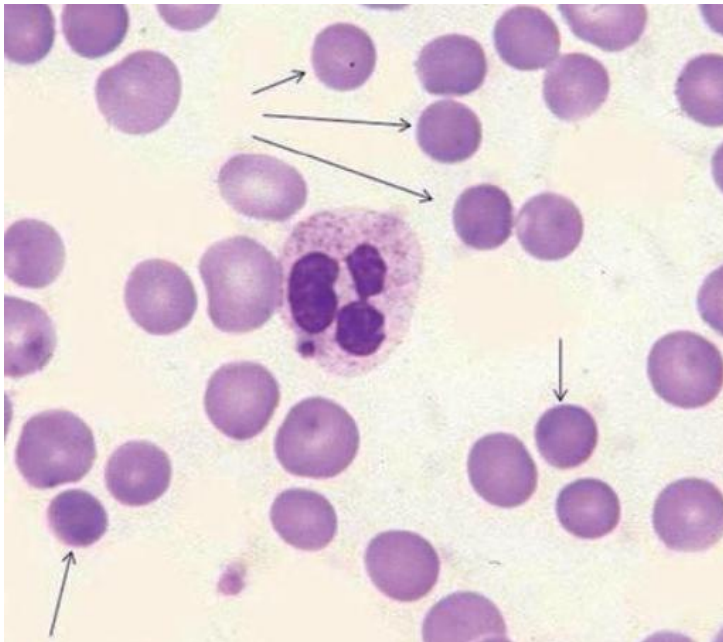


Esferocitos

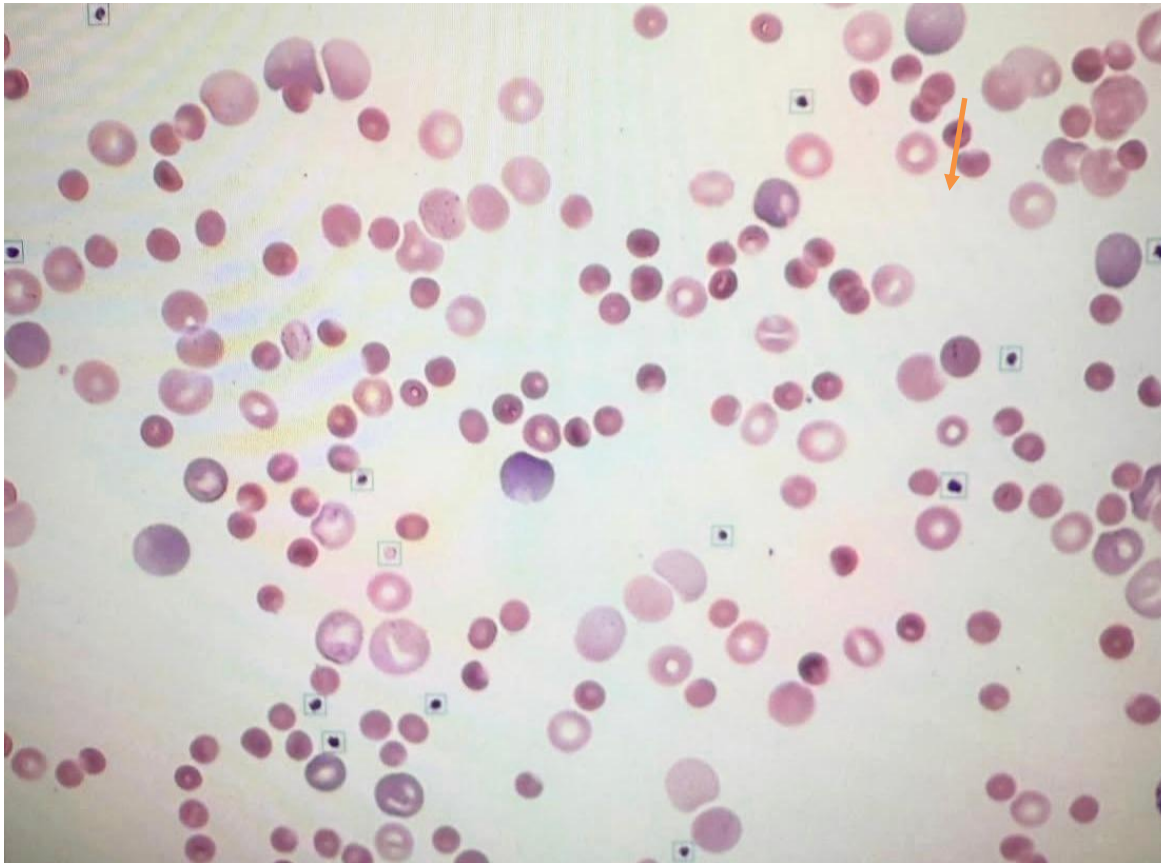
Hematíes pequeños y redondeados, intensamente coloreados, sin aclaramiento de hemoglobina central

Esferocitosis hereditaria

Anemias hemolíticas autoinmune



Anemia hemolítica autoinmune



Hematíes $1.89 \times 10^3/\mu\text{L}$ (4-5,4)

Hb 6,2 g/dL (12-16)

VCM 84,3 fL (80-100)

HCM 33 pg (27-33)

CHCM 39,1 g/dL (31-36)

ADE 16,7% (12-16)

Reticulocitosis

Bioquímica: elevación de bilirrubina indirecta, LDH y disminución de haptoglobina

Anisocitosis, esferocitos, policromasia,

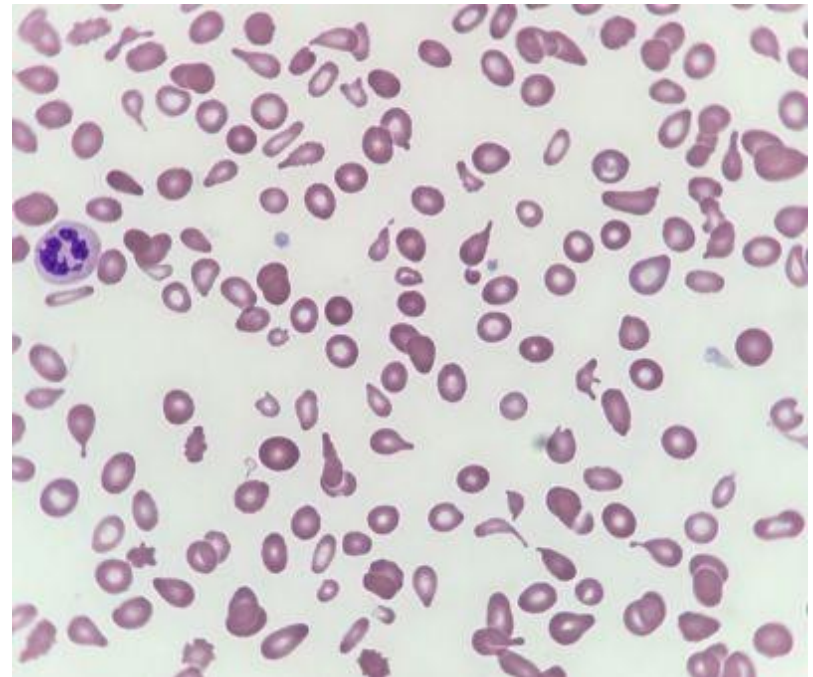
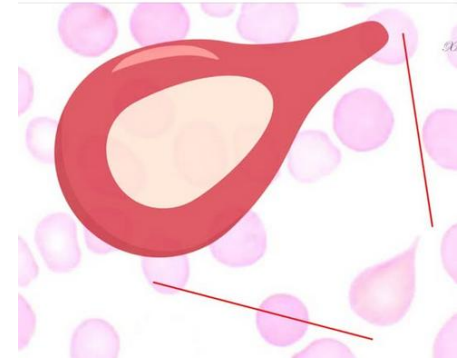
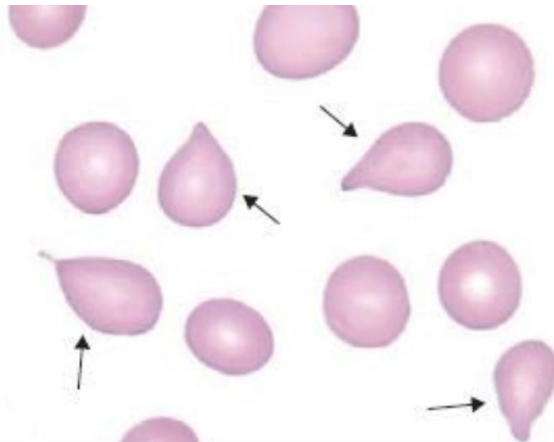
Dacriocitos

Dacrio = lágrima → **Hematíes** en forma de lágrima

Suele ser indicativo de afectación de la médula ósea.

Típico de:

- Mielofibrosis
- Metástasis medulares
- Anemias multifactoriales



Eliptocitos

Hematíes alargados de extremos simétricos y de contorno muy regular.
Célula en lápiz, célula en cigarro.

- Eliptocitosis hereditaria (rara)
- **Anemia ferropénica**
- Anemia megaloblástica
- Síndromes mielodisplásicos
- Talasemias

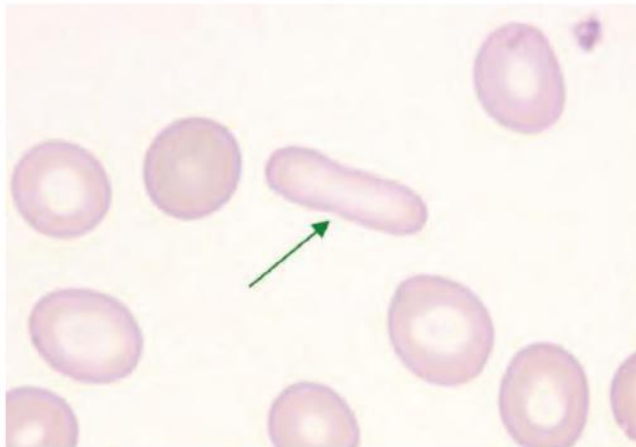
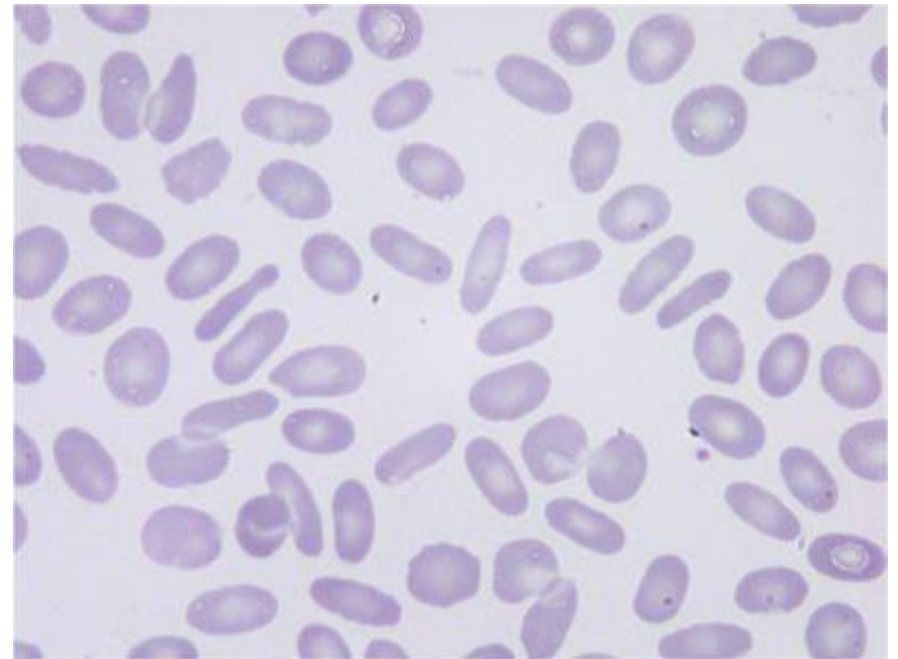


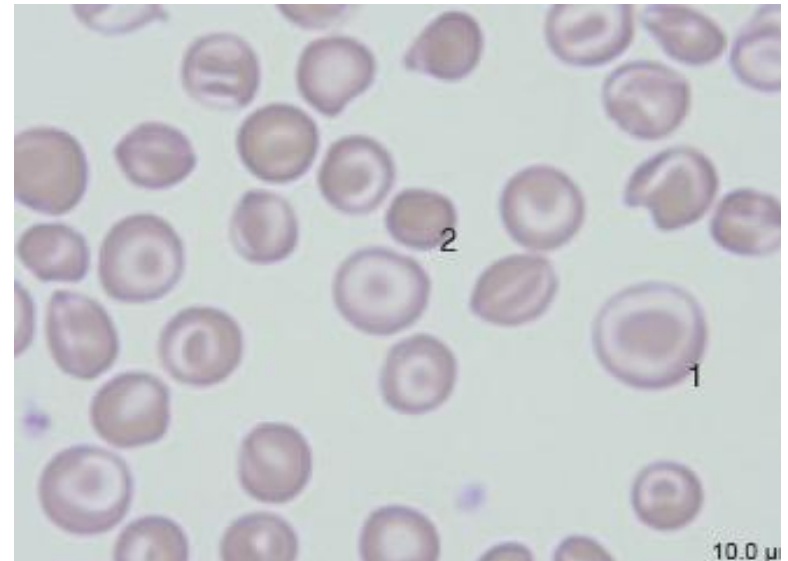
Imagen 21. Eliptocito (señalado con flecha). Fuente: *Alteraciones hematológicas de los eritrocitos*. A. Merino. SEQC 2014-2015.



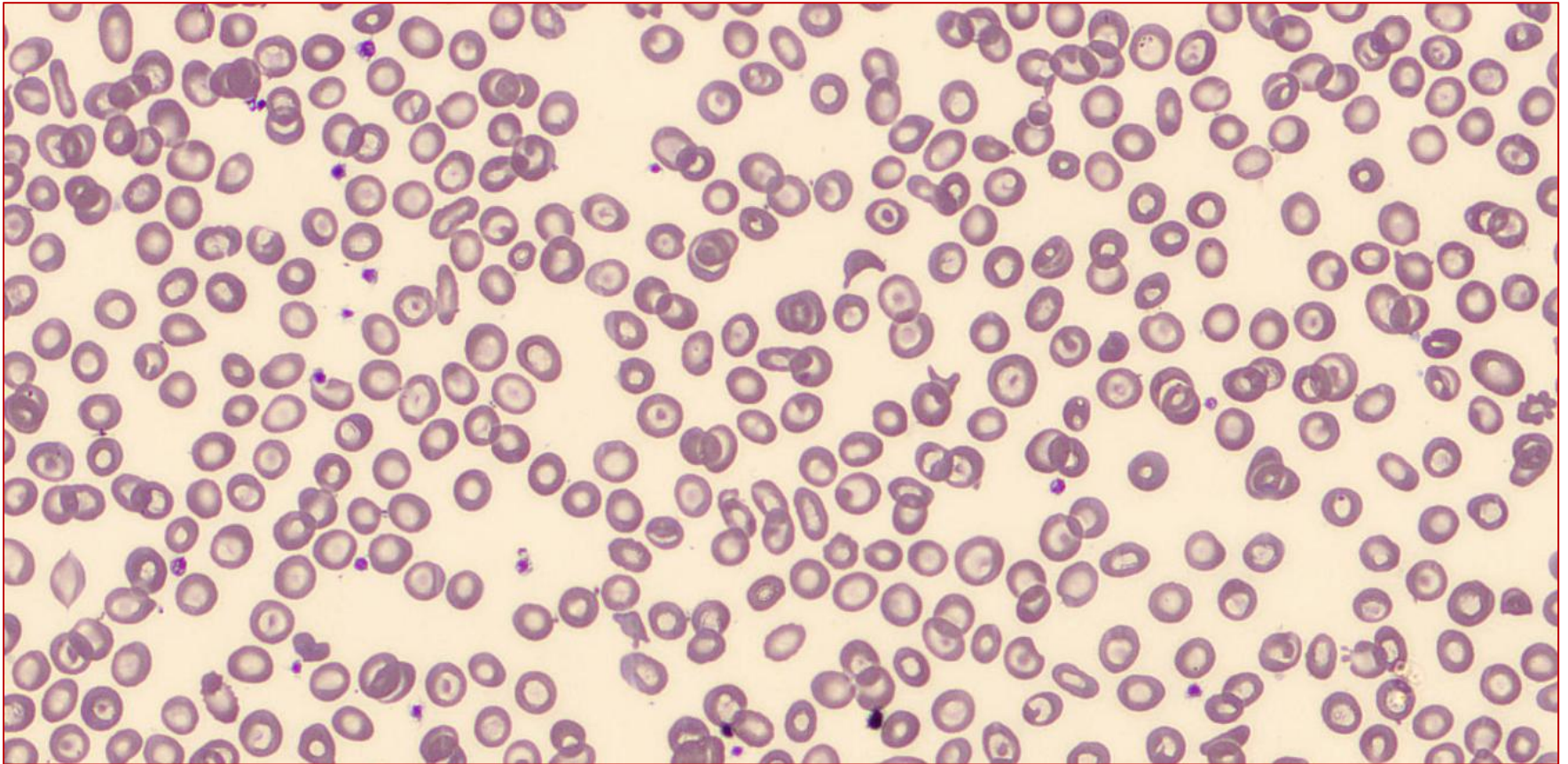
Banco de imágenes de GECH

Dianocitos

- Hematíes redondeados con aumento de hemoglobinización central
- En forma de “diana” o “sombrero mejicano”
 - Talasemias, hemoglobinopatía C
 - Hepatopatías avanzadas → Cirrosis
 - Esplenectomía
 - Anemia ferropénica muy intensa



Beta talasemia minor

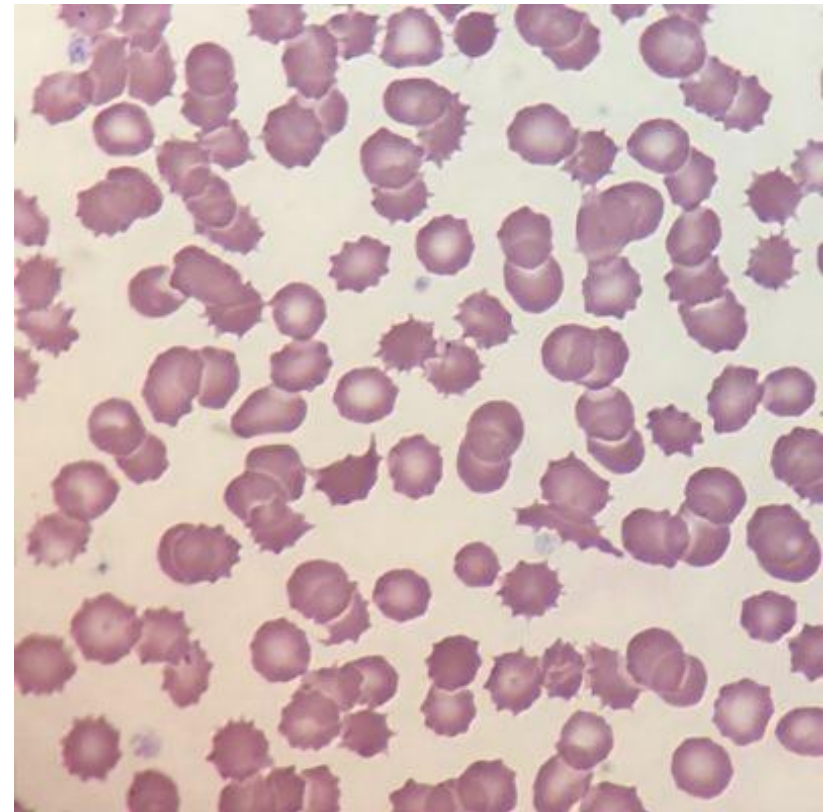
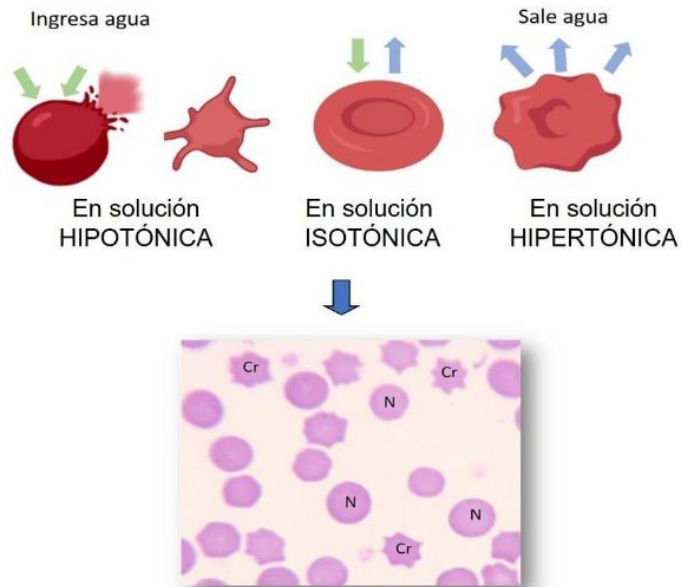


Microcitosis, hipocromía, dianocitos

Tinción May Grünwald- Giemsa 100x

Equinocitos

- Hematíes generalmente grandes, con prolongaciones en forma de espícula, generalmente cortas, distribuidas de forma regular
 - Insuficiencia renal avanzada.
 - Alcoholismo crónico
 - Hepatopatías
 - Déficit de piruvato quinasa
 - **Artefacto** por exposición prolongada al edta, alteraciones osmóticas o pH



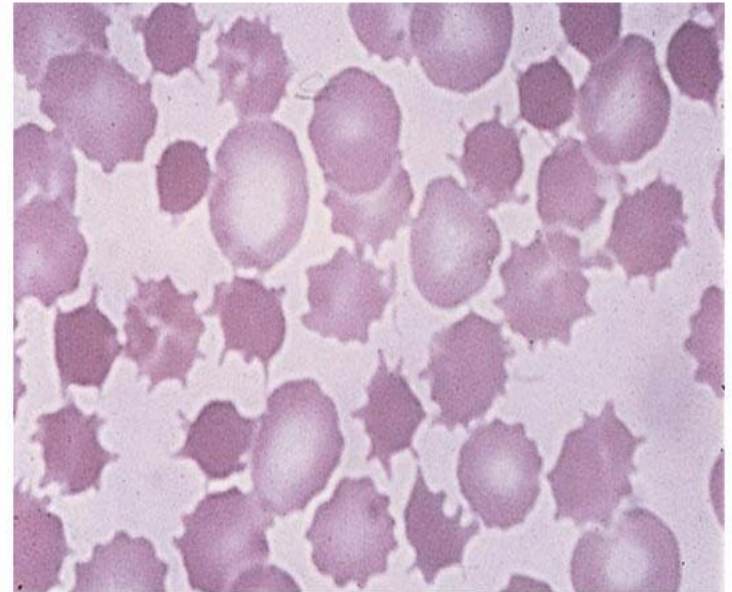
Banco de imágenes de GECH

Acantocitos

Hematíe con espículas irregulares : cortas y largas.

Se produce por acúmulo de lípidos en la membrana.

- Abetalipoproteinemia congénita
- Cirrosis alcohólica
- Hepatopatía severa
- En menor cuantía, en:
 - Esplenectomía
 - SMD
 - Desnutrición severa....

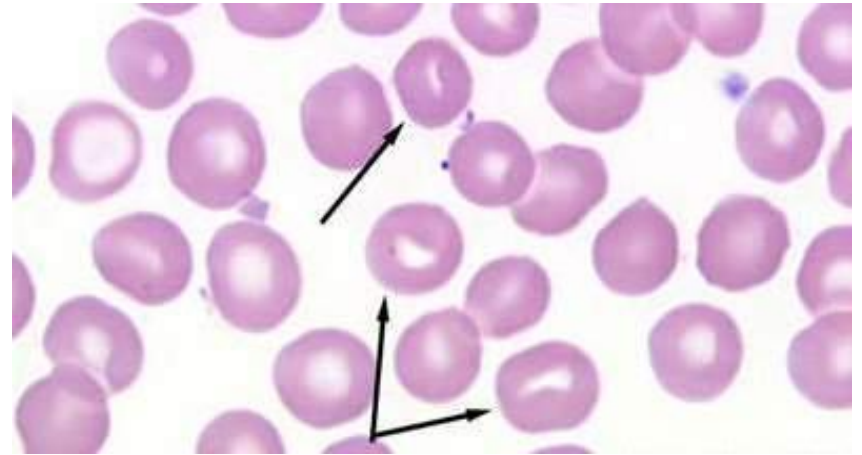


Estomatocitos

Hematíes con región central clara y hendidura con forma de boca.

Frecuente en:

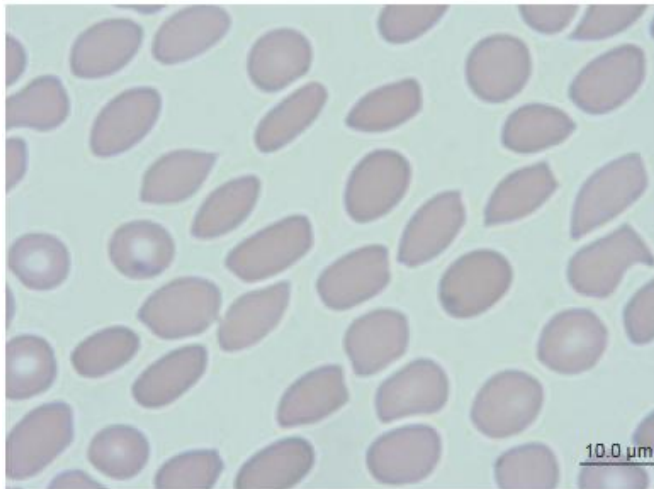
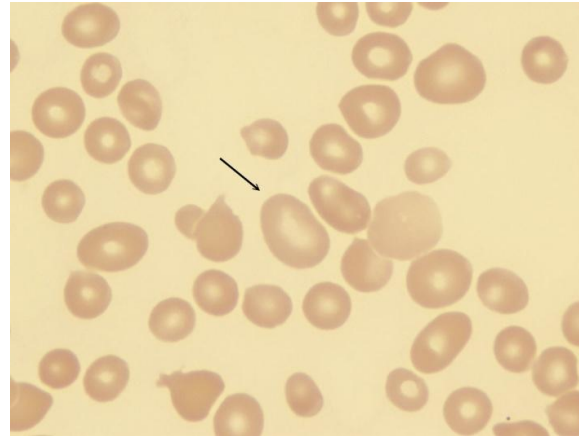
- Estomatocitosis hereditaria (rara)
- Cirrosis hepática
- Hepatopatías alcohólicas.
- Hipercolesterolemia familiar



Ovalocitos

Hematíes grandes, de forma ovalada → Anemia megaloblástica

Pseudoovalocitos

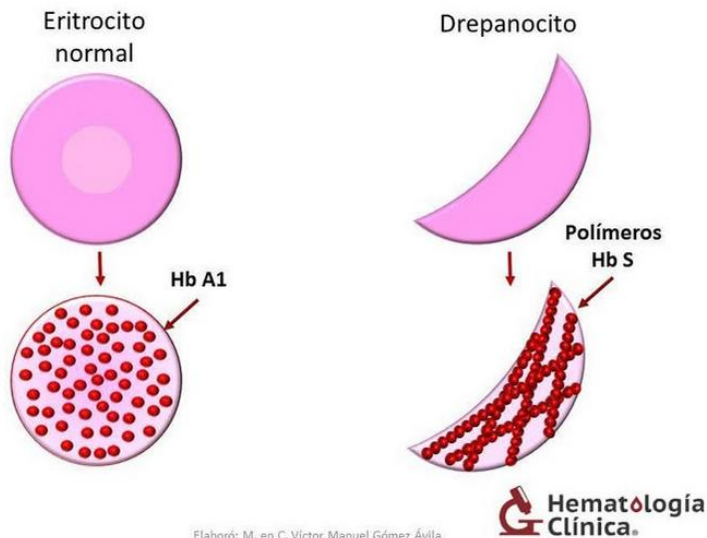


Ovalocitos formados como artefacto del extendido de sangre periférica, especialmente en la cola del frotis. Se ve que todos los hematíes tienen la misma orientación

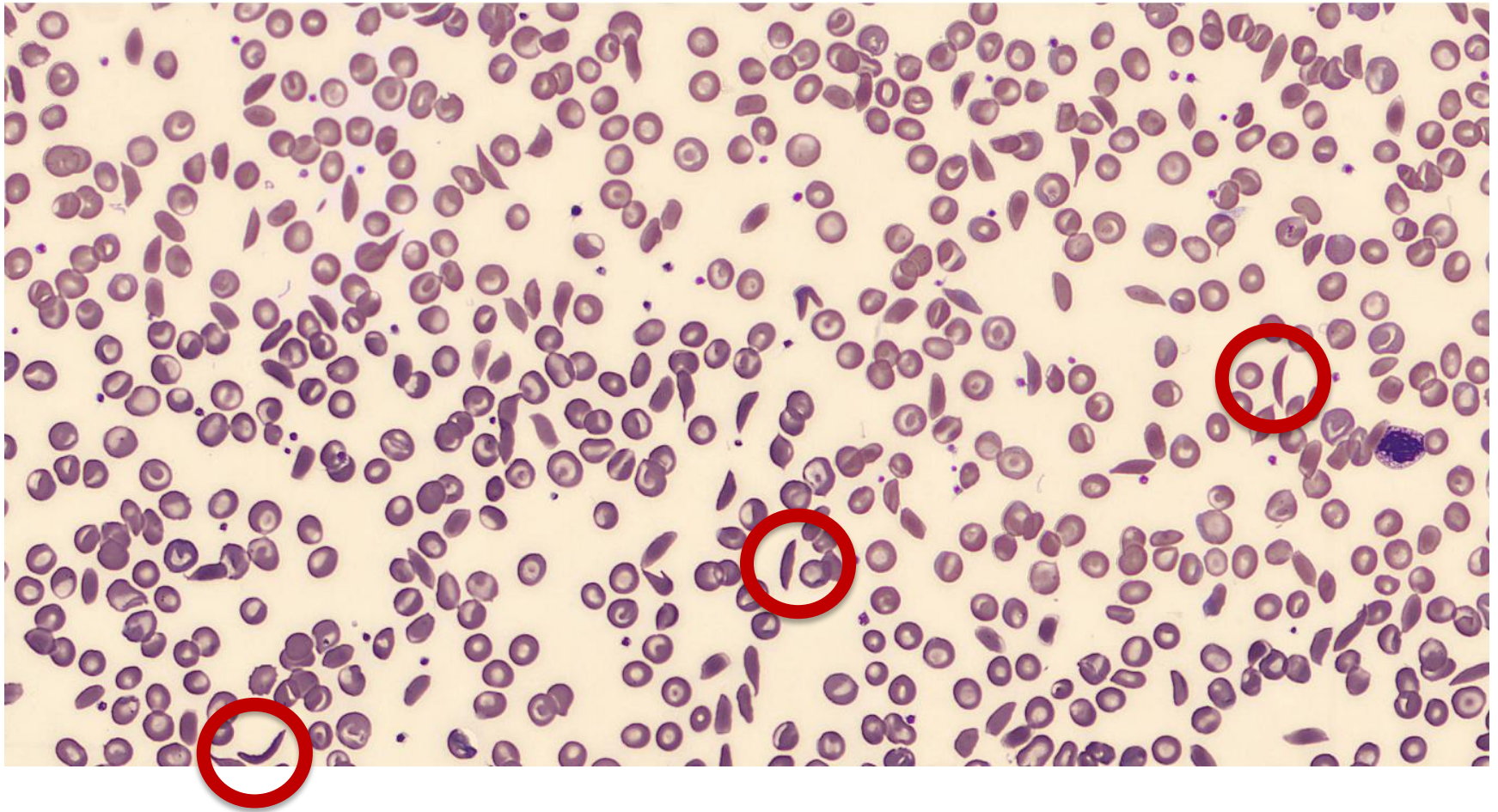


Drepanocitos; “sickle cells”

- Hematíes **en forma de hoz o media luna.**
- Característicos de **la anemia de células falciformes , hemoglobinopatía S**
- Hemoglobina S → Defecto genético → Aumenta la rigidez de la membrana lo que condiciona que no se deformen en la microcirculación



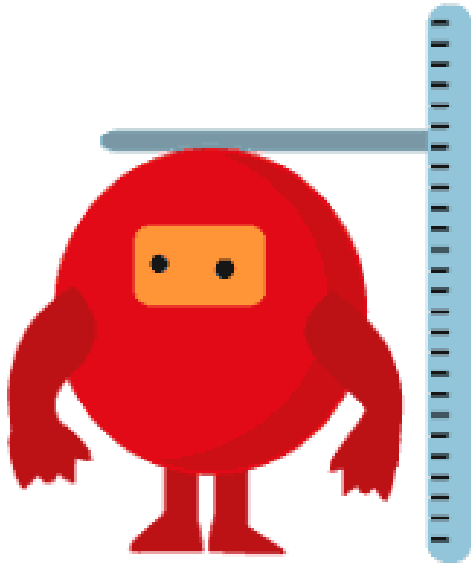
Anemia células falciformes homocigota



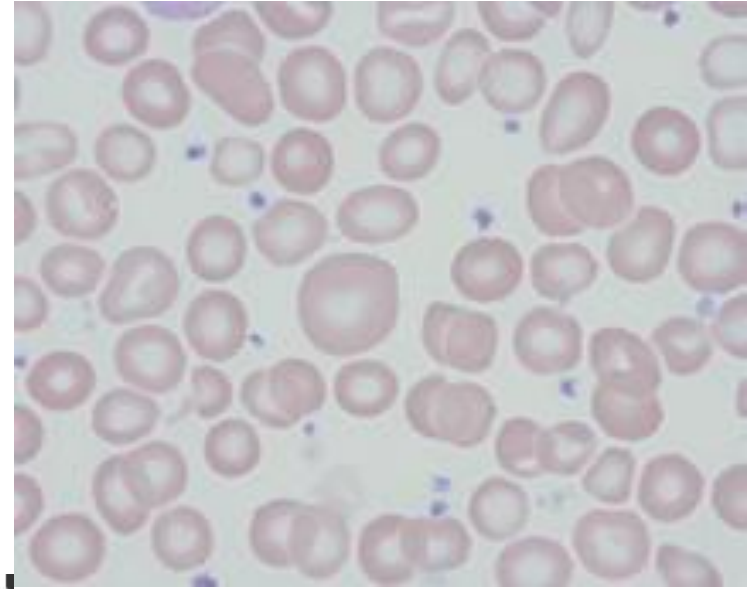
Tinción May Grünwald- Giemsa 100x

Alteraciones del tamaño

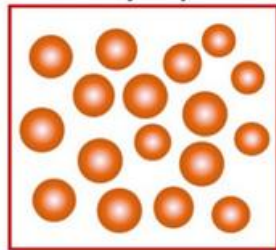
Anisocitosis



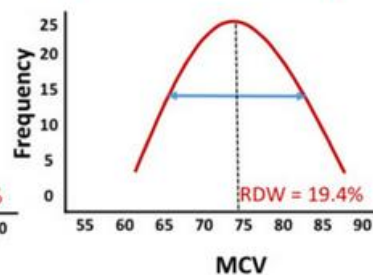
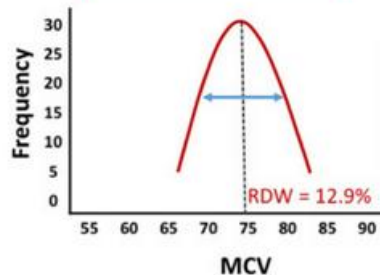
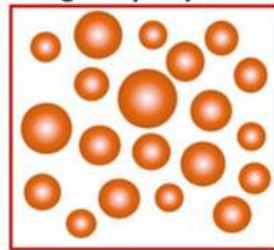
Volumen
Corpuscular
Medio



Low Anysocytosis

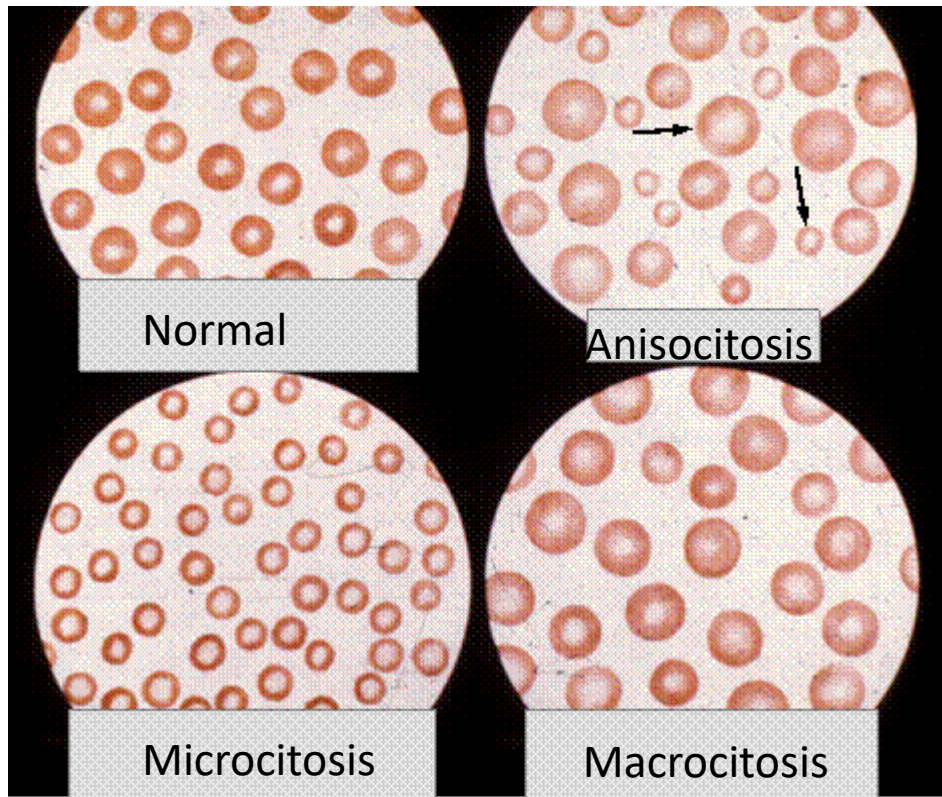


High Anysocytosis



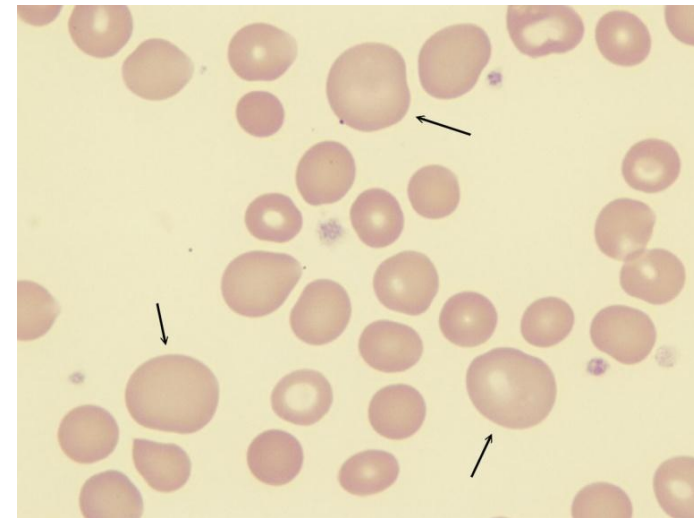
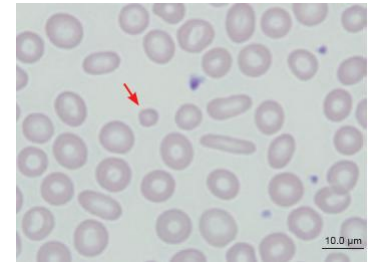
Ancho de Distribución eritrocitaria
IDH, ADE o RDW (normal < 15%)

Alteraciones del tamaño



VCM < 80 fL

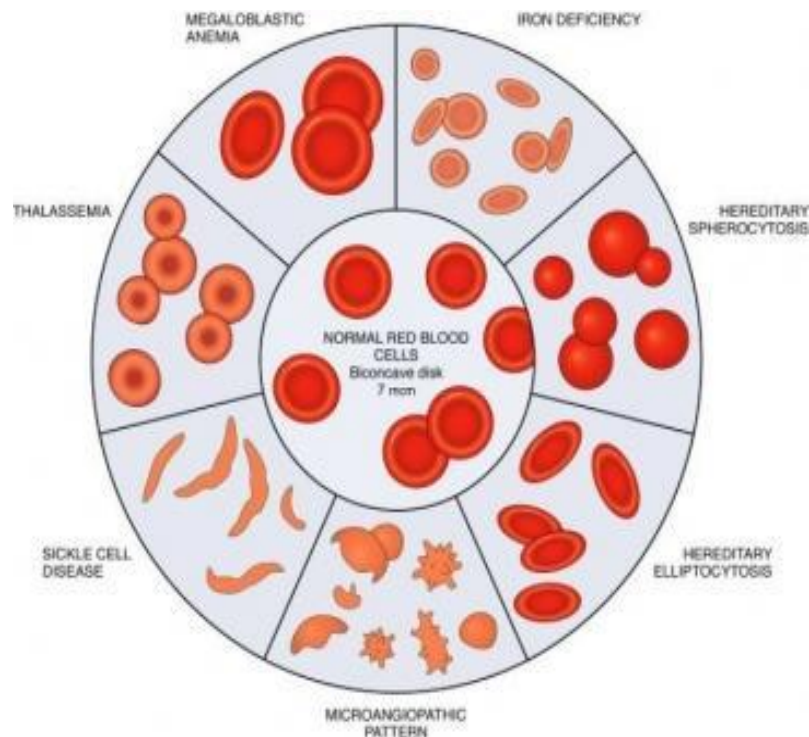
VCM > 100 fL



Ancho de Distribución
eritrocitaria aumentado

Alteraciones en la coloración

- Anisocromía → Diferencia en la coloración de los hematíes
- Hipocromía → Contenido de hemoglobina bajo
- Hiperchromia → Pigmentación mayor de lo normal
- Excentrocitos
- Policromasia

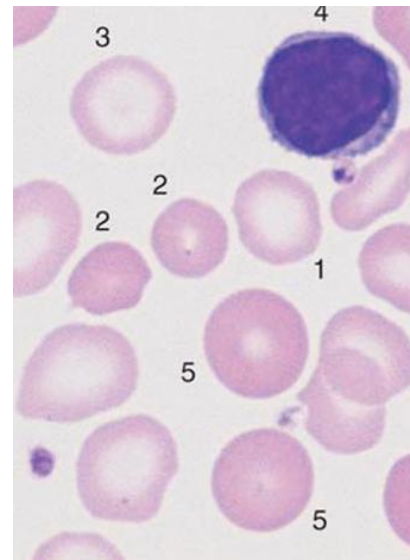


Anisocromía

Consecuencia de un contenido DESIGUAL de hemoglobina

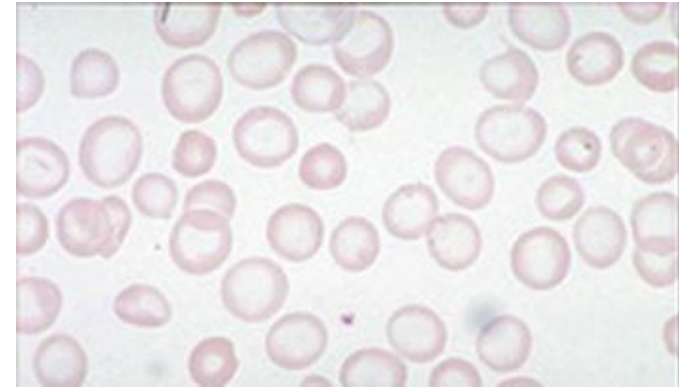
Se debe a una **doble población eritrocitaria**, cuyas causas más frecuentes son:

- Anemia ferropénica en tratamiento con hierro.
- Transfusión sanguínea reciente

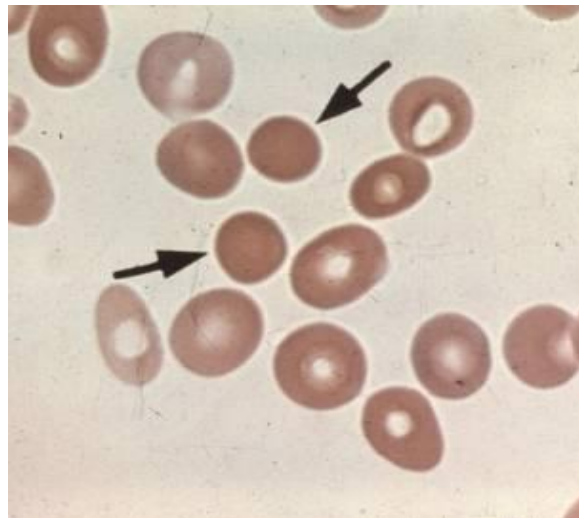


Hipo/hiper - cromía

- Depende de la cantidad de hemoglobina que tiene el hematíe.
- Los hematíes se tiñen **débilmente o intensamente**.
- El **halo central** disminuye en hipercromía y aumenta en hipocromía



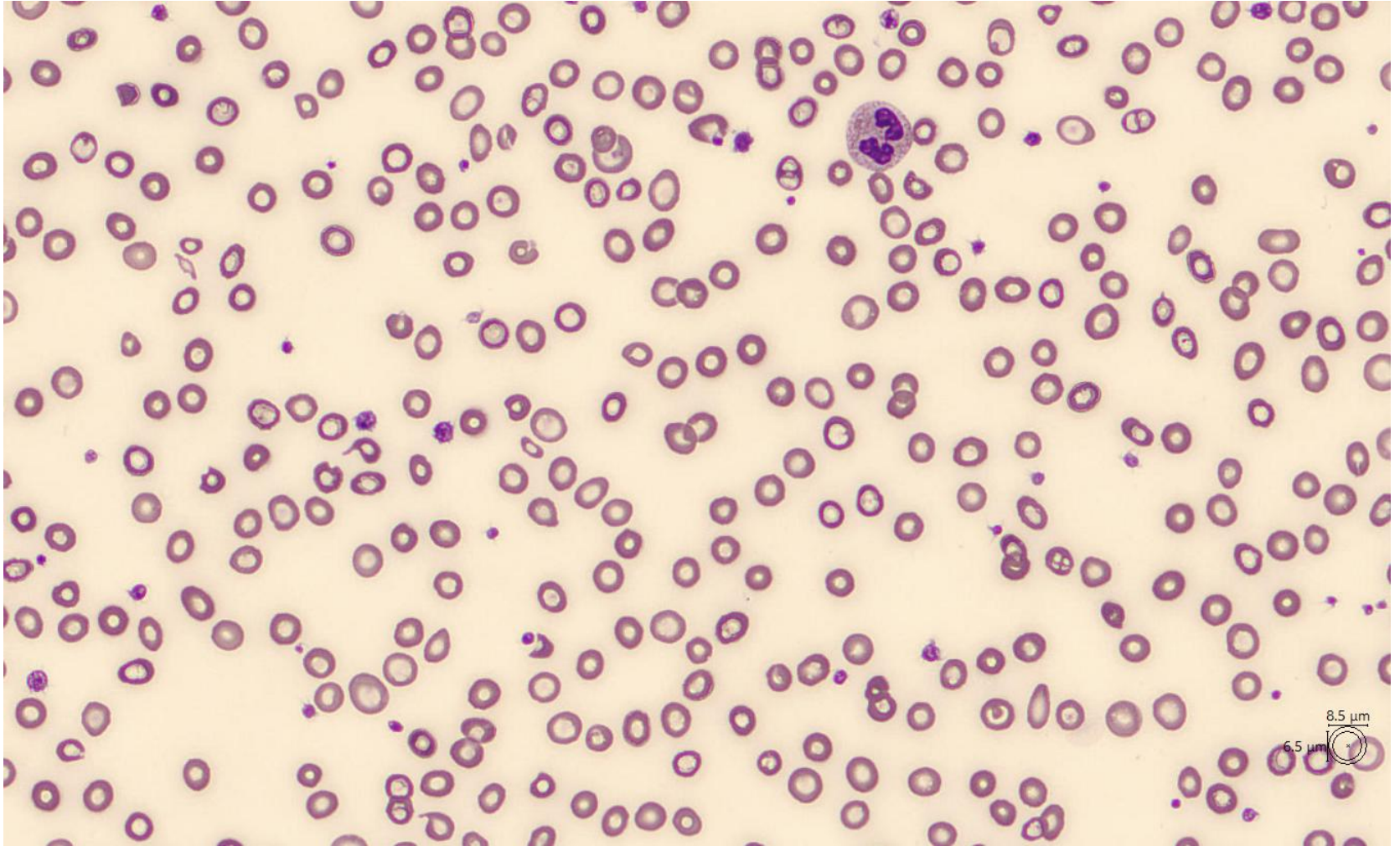
Anemia ferropénica



Tinción
May-Grünwald-Giemsa

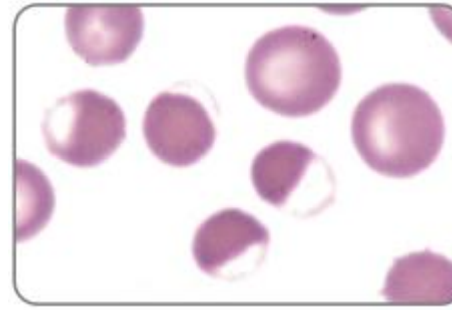
Esferocitos

Anulocitos: hematíes en anillo, intensamente hipocrómicos



Anemia ferropénica: hipocromía, anulocitos

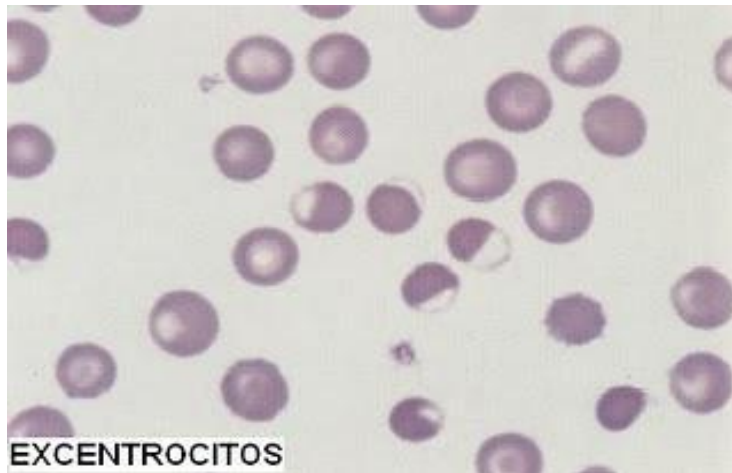
Excentrocitos



La hemoglobina se concentra en una parte del hematíe.

Característico del **déficit de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa**

Favismo: Cuando se desencadena la crisis se produce una hemolisis con aumento de LDH, bilirrubina en suero y orina



Déficit G6PD



Herencia recesiva ligada al cromosoma X

Hoja informativa G6PDH
Grupo español de Eritropatología

A nivel mundial se estiman al menos 400 millones de personas portadoras de la mutación en el gen G6PD.

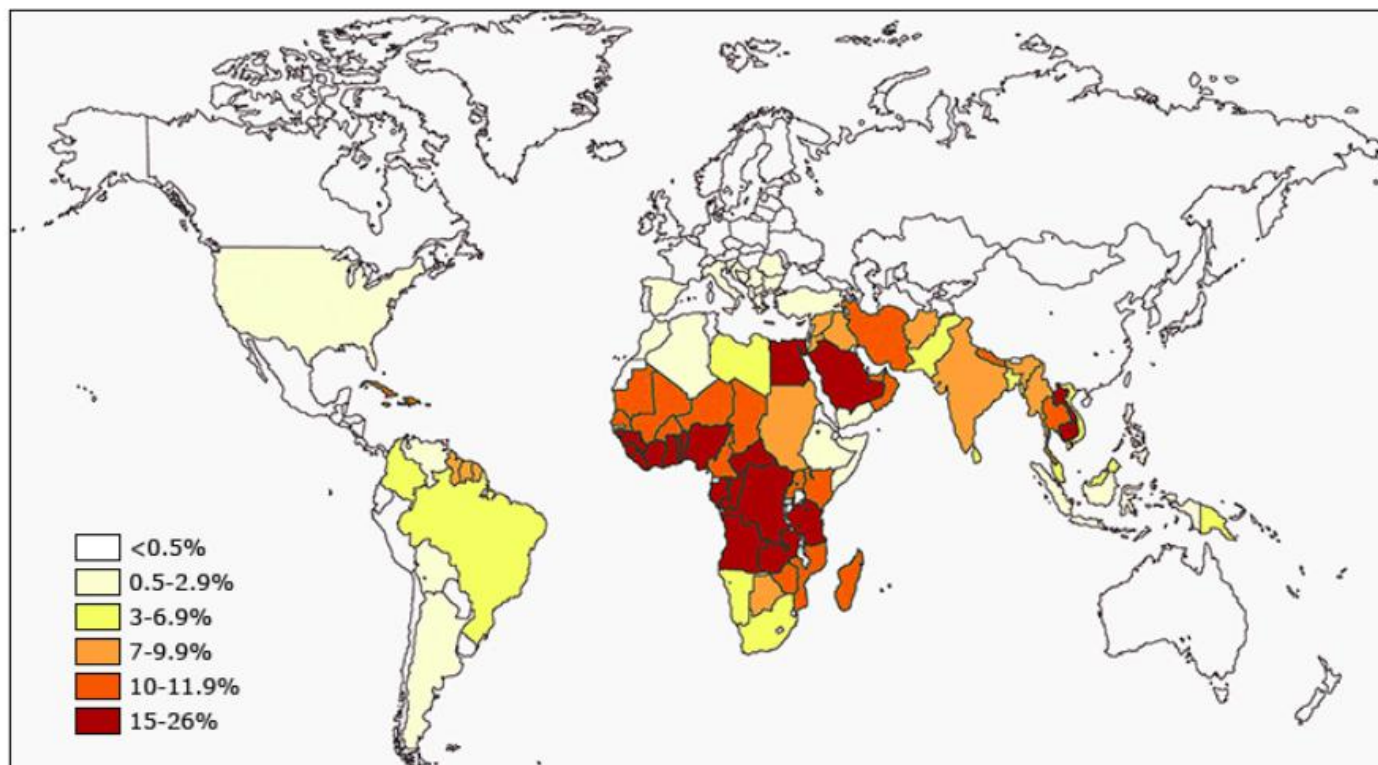


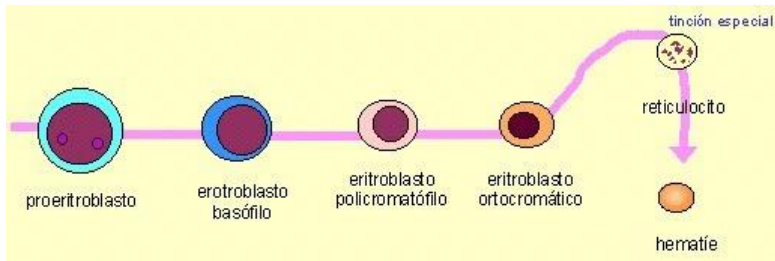
Figura 1. Distribución por países de la deficiencia G6PD.

Tomado de: La deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, Bull World Health Organ 1989; 67: 601, Copyright © 1989.

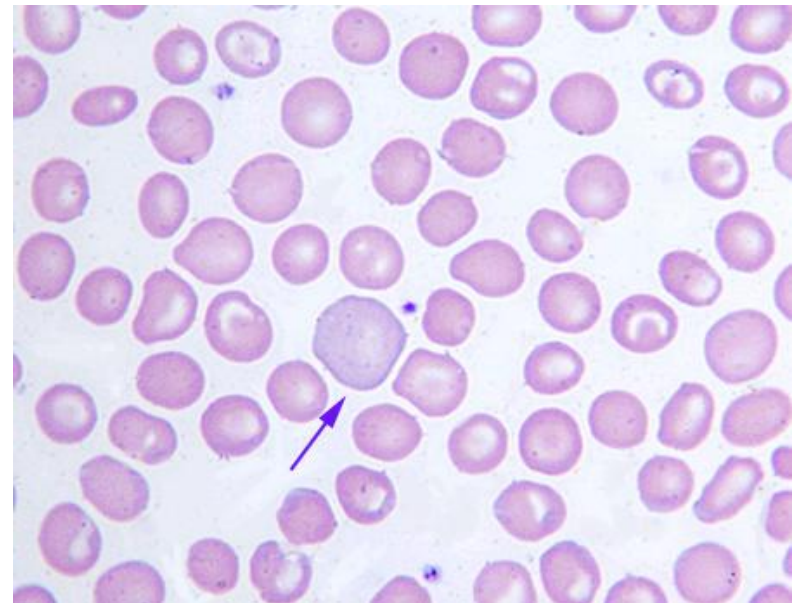
En España es más frecuente en el sur peninsular y Baleares : 0,1-1%

Policromasia

- Hematíes jóvenes de coloración azul grisácea (**reticulocitos**) que mantienen el punteado basófilo de los eritroblastos (ribosomas residuales)
- Son indicativos de respuesta medular ante una pérdida hemática aguda (sangrado o hemólisis)

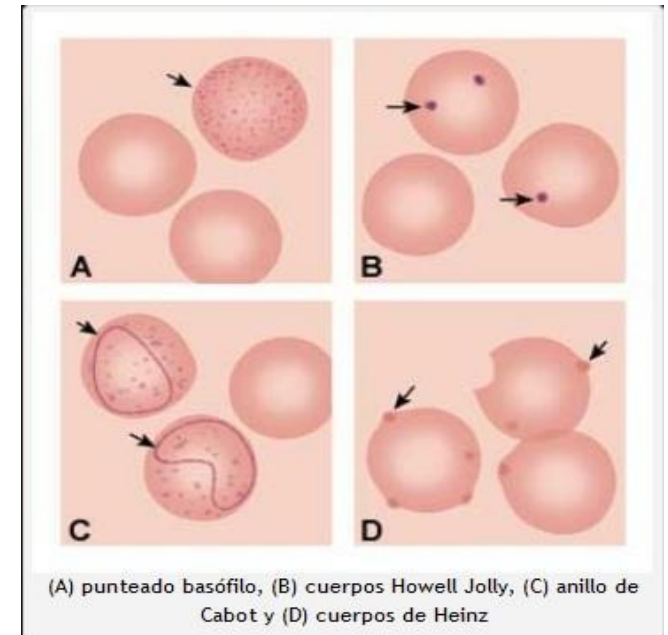


Tinción
May-Grumwald-Giemsa



Inclusiones intraeritrocitarias

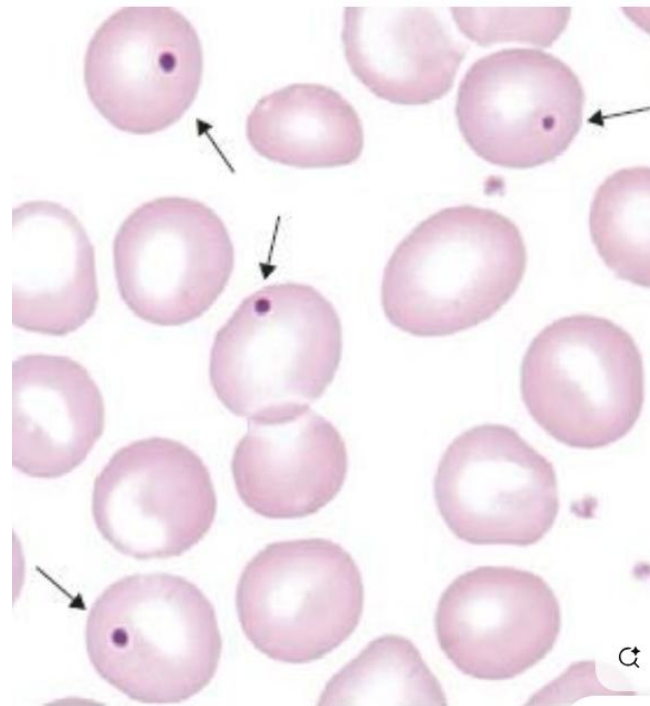
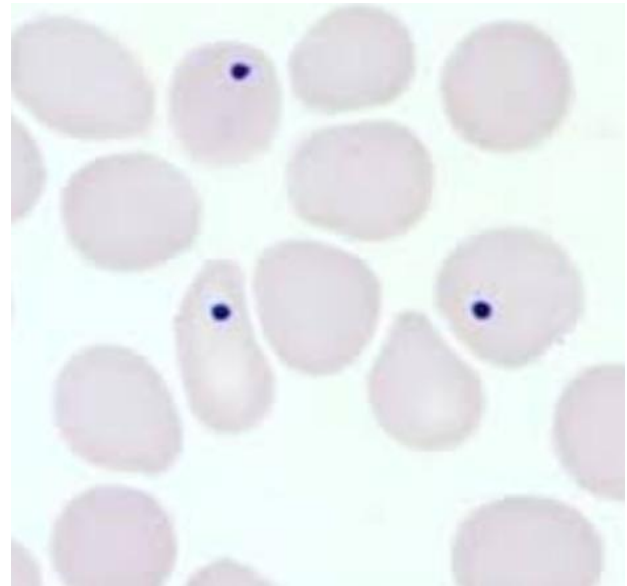
- Cuerpos de Howell-Jolly
- Anillos de Cabot
- Punteado basófilo
- Cuerpos de Pappenheimer
- Parásitos intraeritrocitarios



Cuerpos de Howell-Jolly

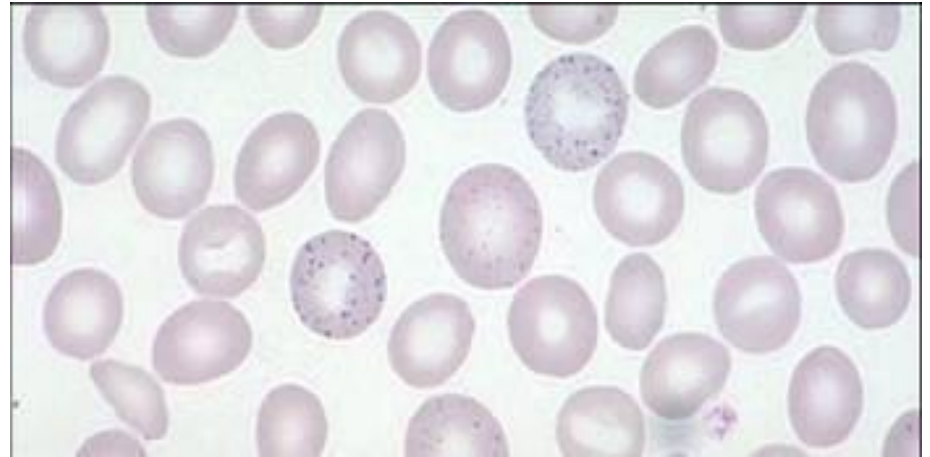
Es un pequeño residuo nuclear. Consiste en un corpúsculo en el interior de los hematíes, y que se tiñen de color azul violáceo. Suele ser único y en la periferia del hematíe.

Se hallan tras **esplenectomía**, en la atrofia esplénica, saturnismo, anemias megaloblásticas y hemolíticas crónicas.



Punteado basófilo

Son pequeñas inclusiones basófilas distribuidas por todo el citoplasma del hematíe. Se trata de restos de RNA y ribosomas presentes en formas jóvenes de la serie roja.



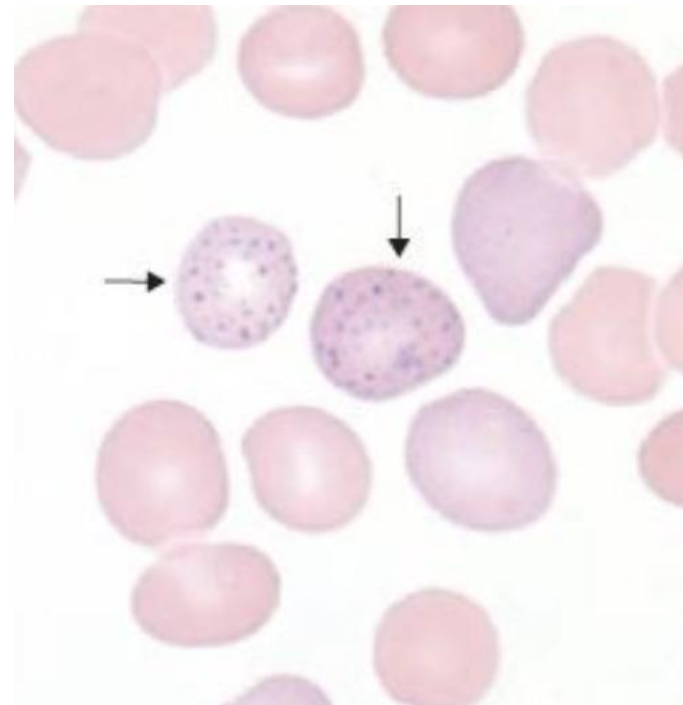
Frecuentes en:

- Talasemia

- Anemias megaloblásticas

- Diseritopoyesis

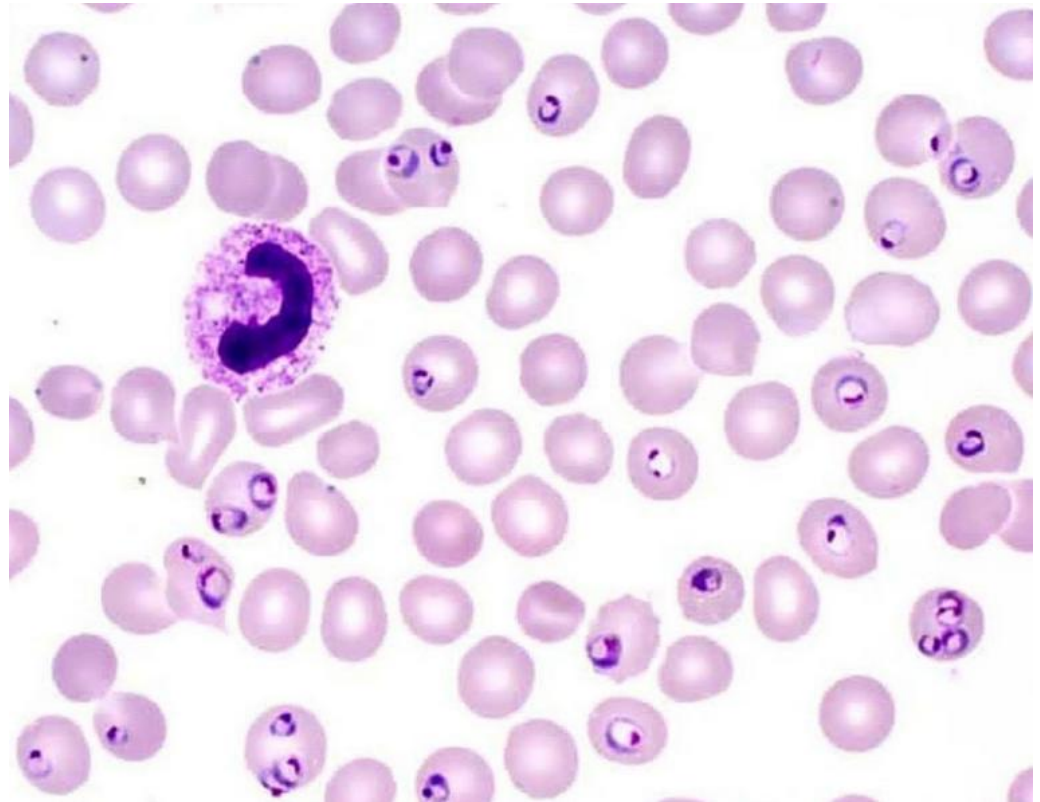
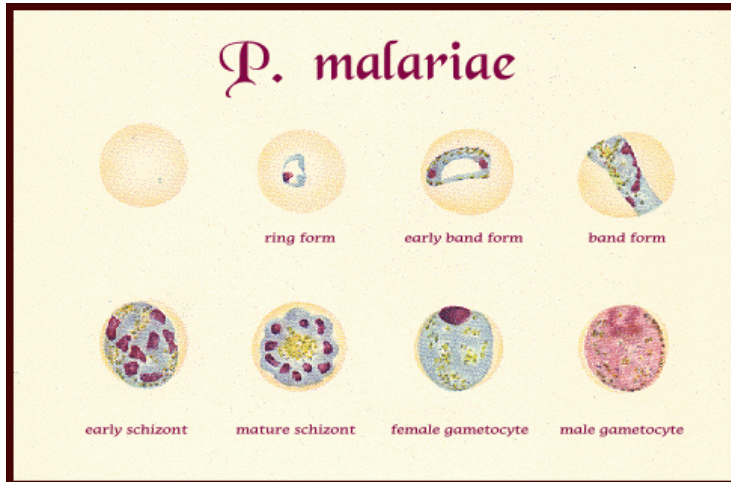
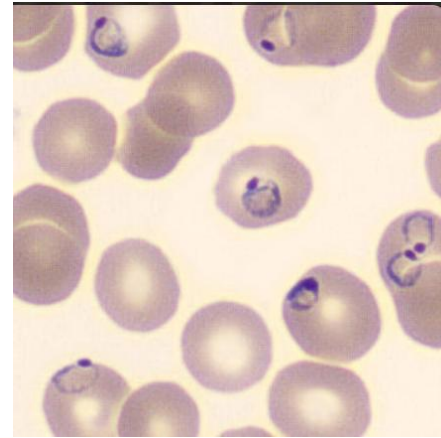
- Saturnismo: Intoxicación por plomo



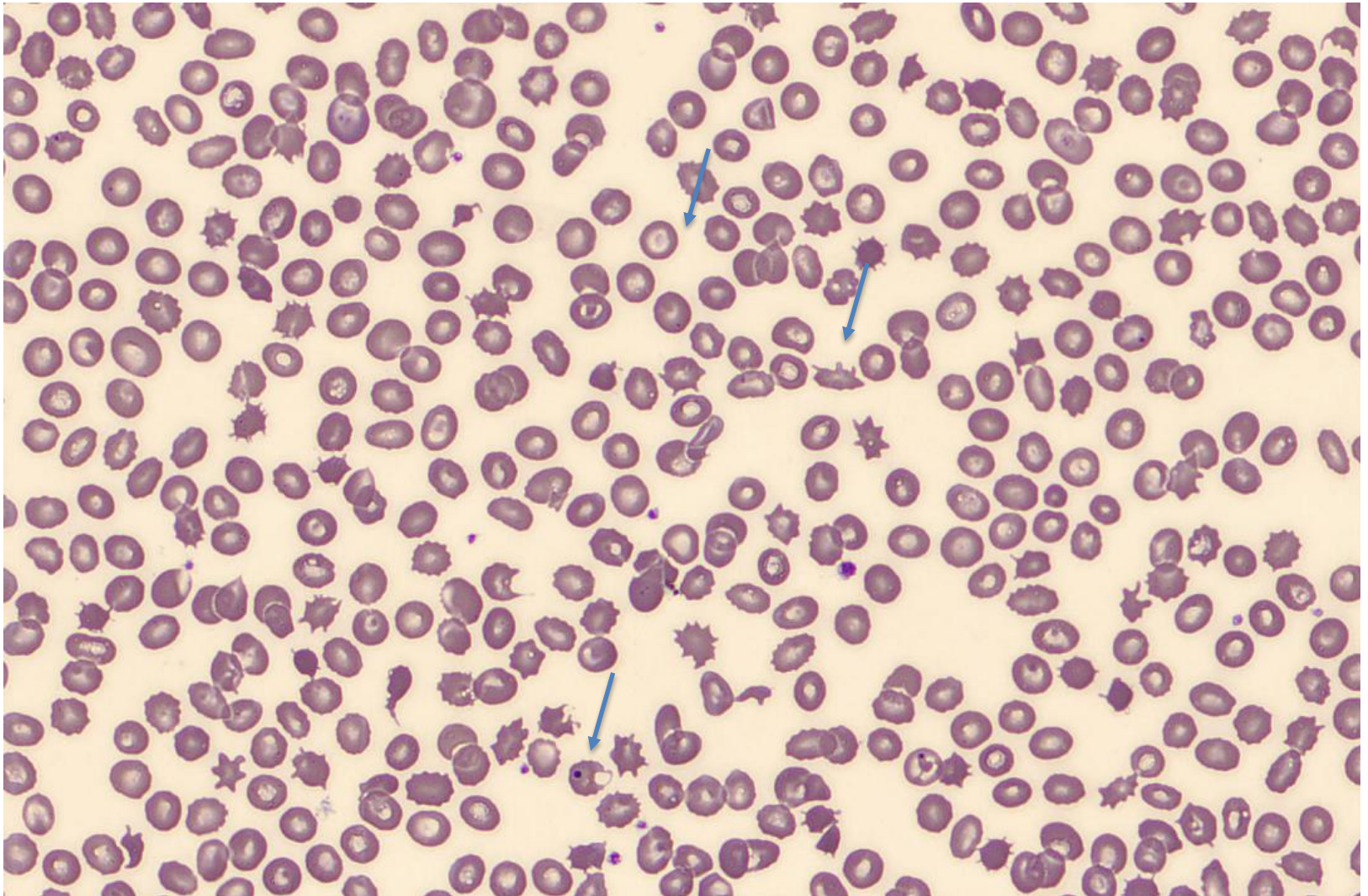
Inclusiones parasitarias

Paludismo:

Anillos que se encuentran en los hematíes parasitados por un plasmodium.

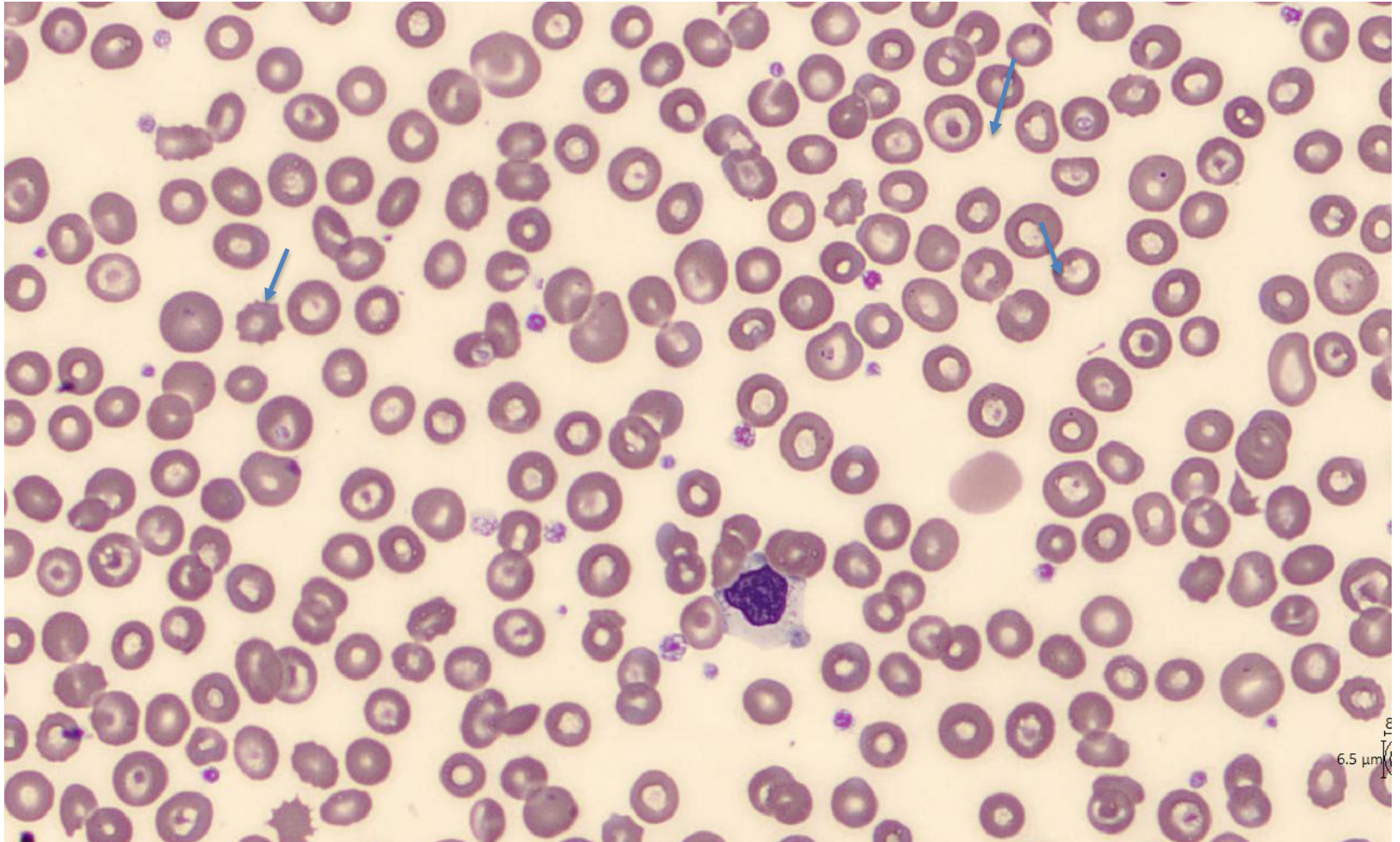


Esplenectomia



Anisopoiquilocitosis, Equinocitos, acantocitos, dianocitos, cuerpos Howell-Jolly

Hepatopatía avanzada



Anisocytosis, macrocytosis, dianocytosis, echinocytes,

Alteración en la disposición de los hematíes

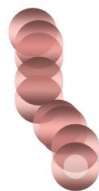
Fenómeno Rouleaux:

- Hematíes en pilas de monedas.
- Se debe a un exceso de proteínas circulantes.
- Frecuente en gammapatías monoclonales o policlonales reactivas a hepatopatía severa o enfermedades inmunes.

Aglutinación:

- Agregados de tamaño variable.
- Se debe a la presencia de autoanticuerpos fríos que reaccionan con la membrana del hematíe (IgM).
- Frecuente en Anemia hemolítica por crioaglutininas

Rouleaux vs Agglutination

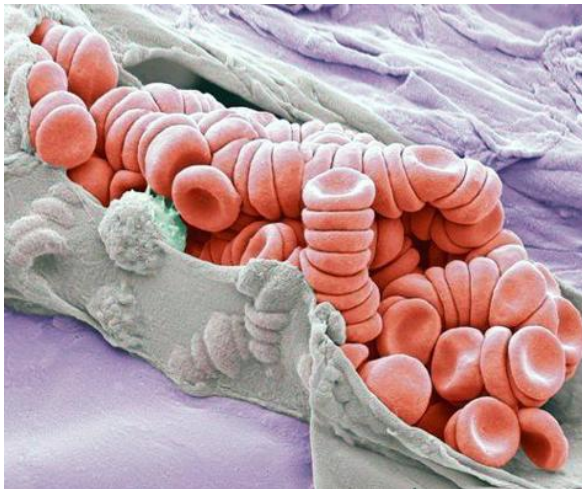
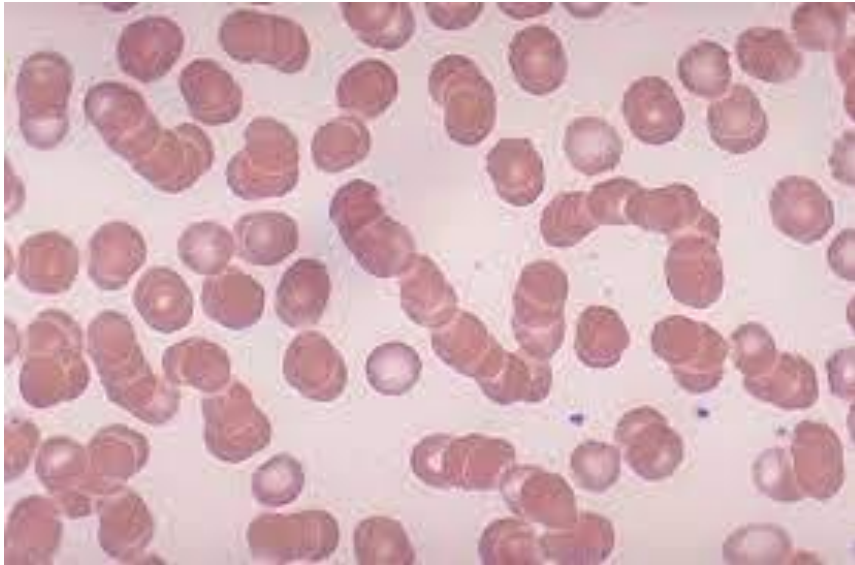


Rouleaux: Cells are arranged 'like stacks of coins'

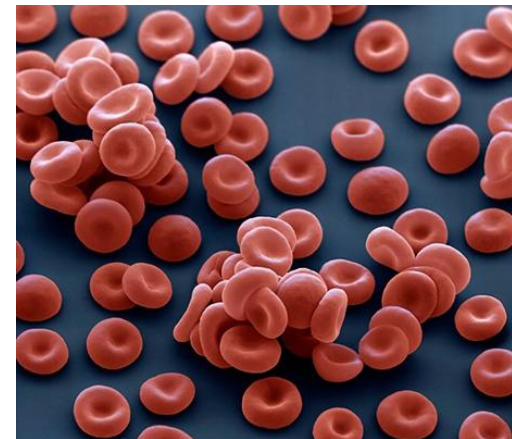
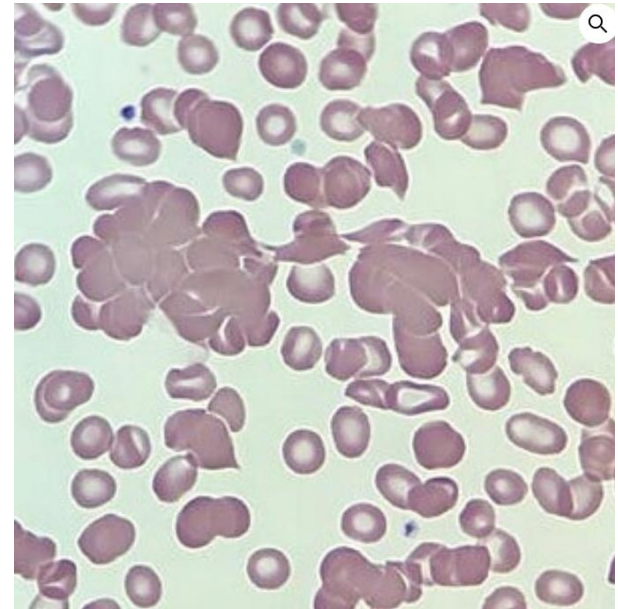


Agglutination: Cells are randomly clumped together

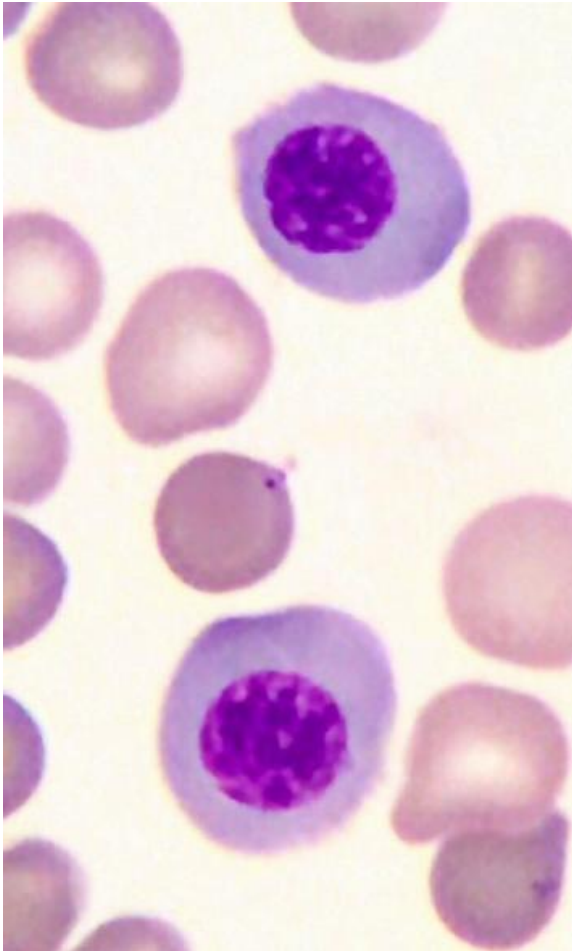
Rouleaux



Crioaglutininas



Eritroblastos en sangre periférica



Fisiológico Recién nacido

Patológico:

- Mielofibrosis

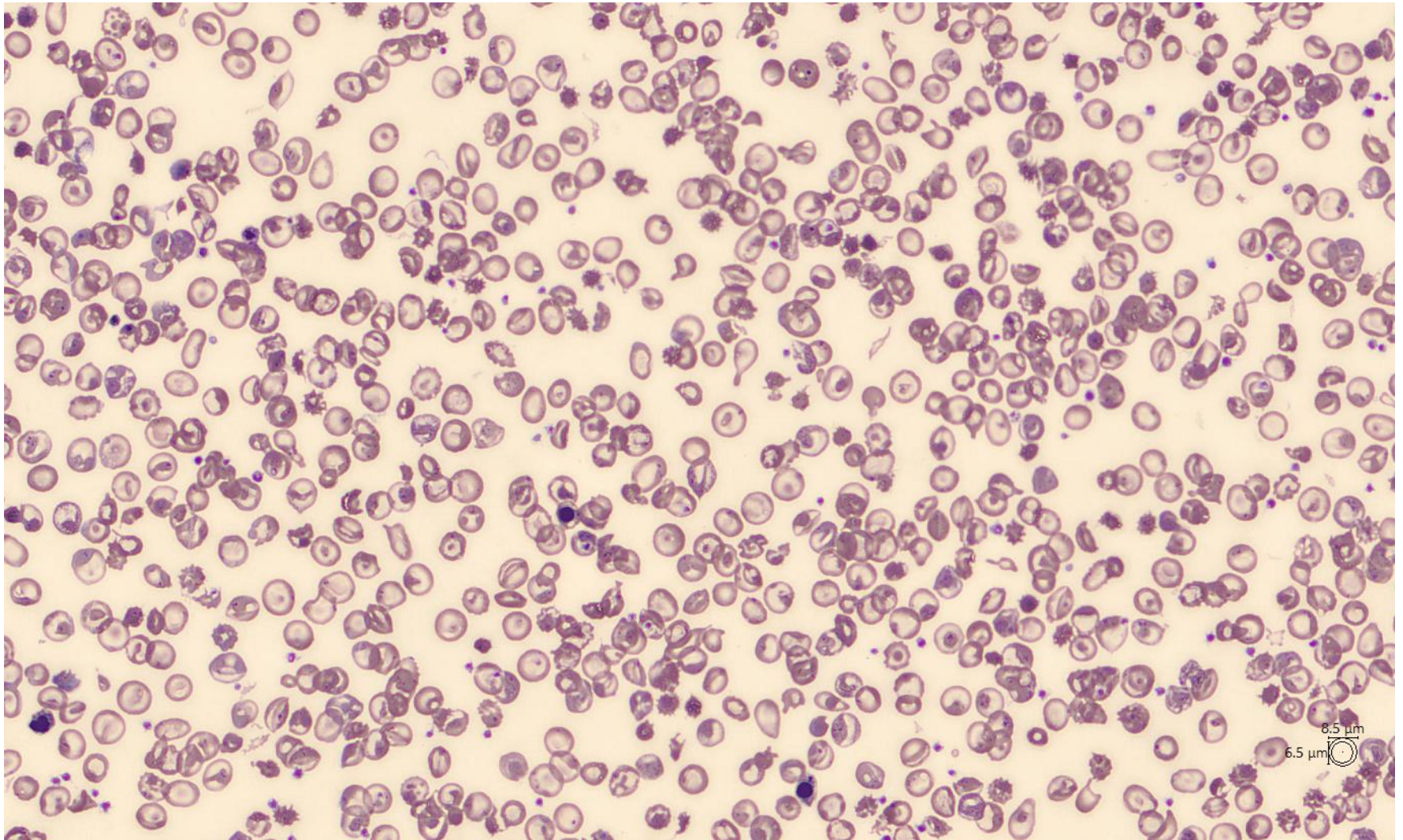
- Síndrome leucoeritroblástico

- Hemoglobinopatías talasemia mayor.

- Crisis falciforme

- Anemia aguda

Beta Talasemia maior



Intensa anisopoikilocitosis, dianocitos, hematíes con distribución anómala de hemoglobina, eritroblastos

En resumen, para interpretar el hemograma es necesario considerar:

La edad, sexo, etnia

Contexto clínico

Antecedentes personales

Antecedentes familiares

Historia de los hemogramas previos

Morfología cuando sea patológica.

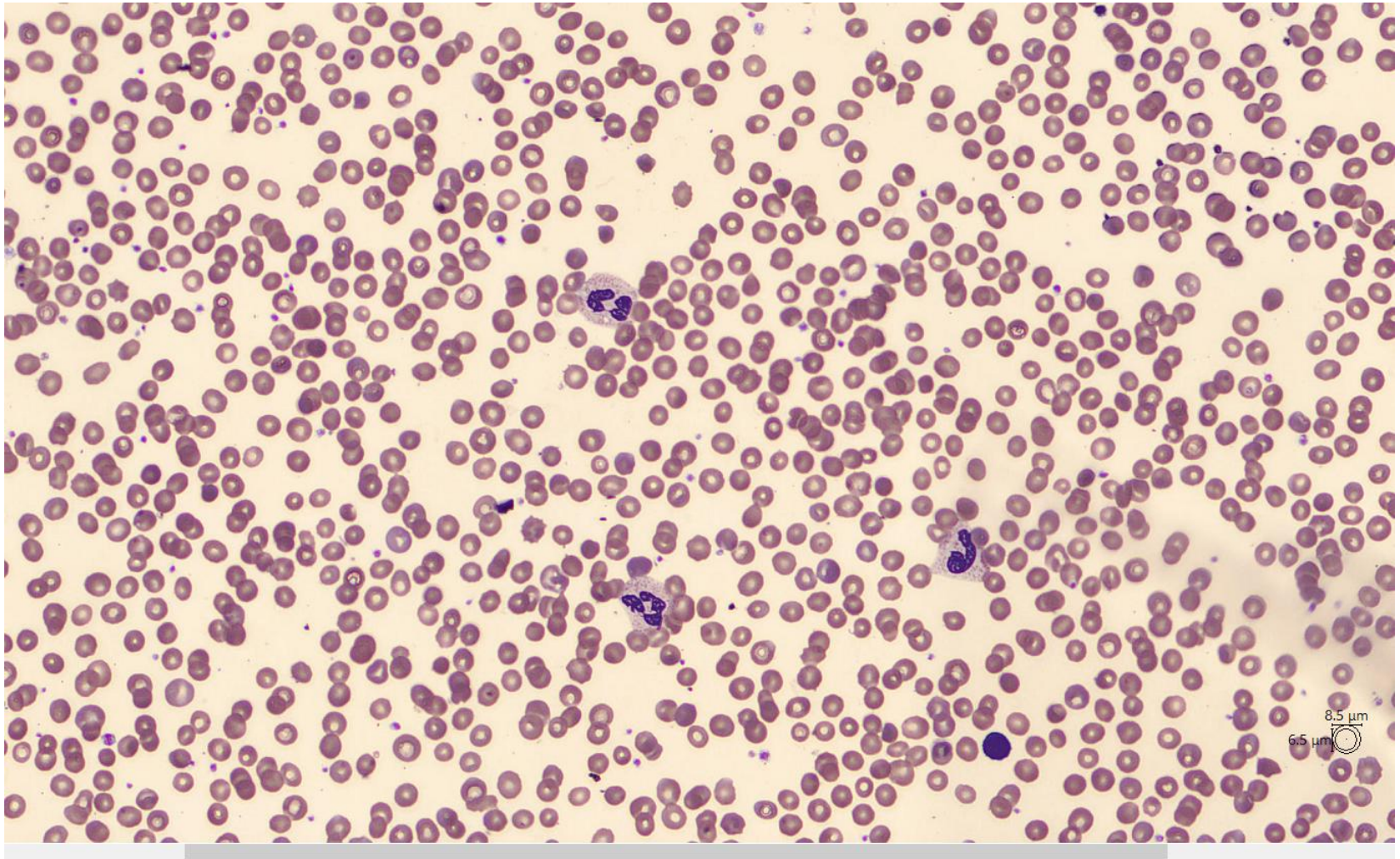
Pruebas complementarias





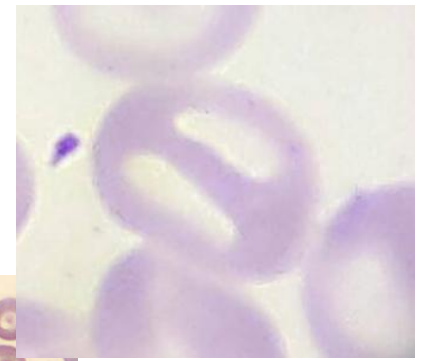
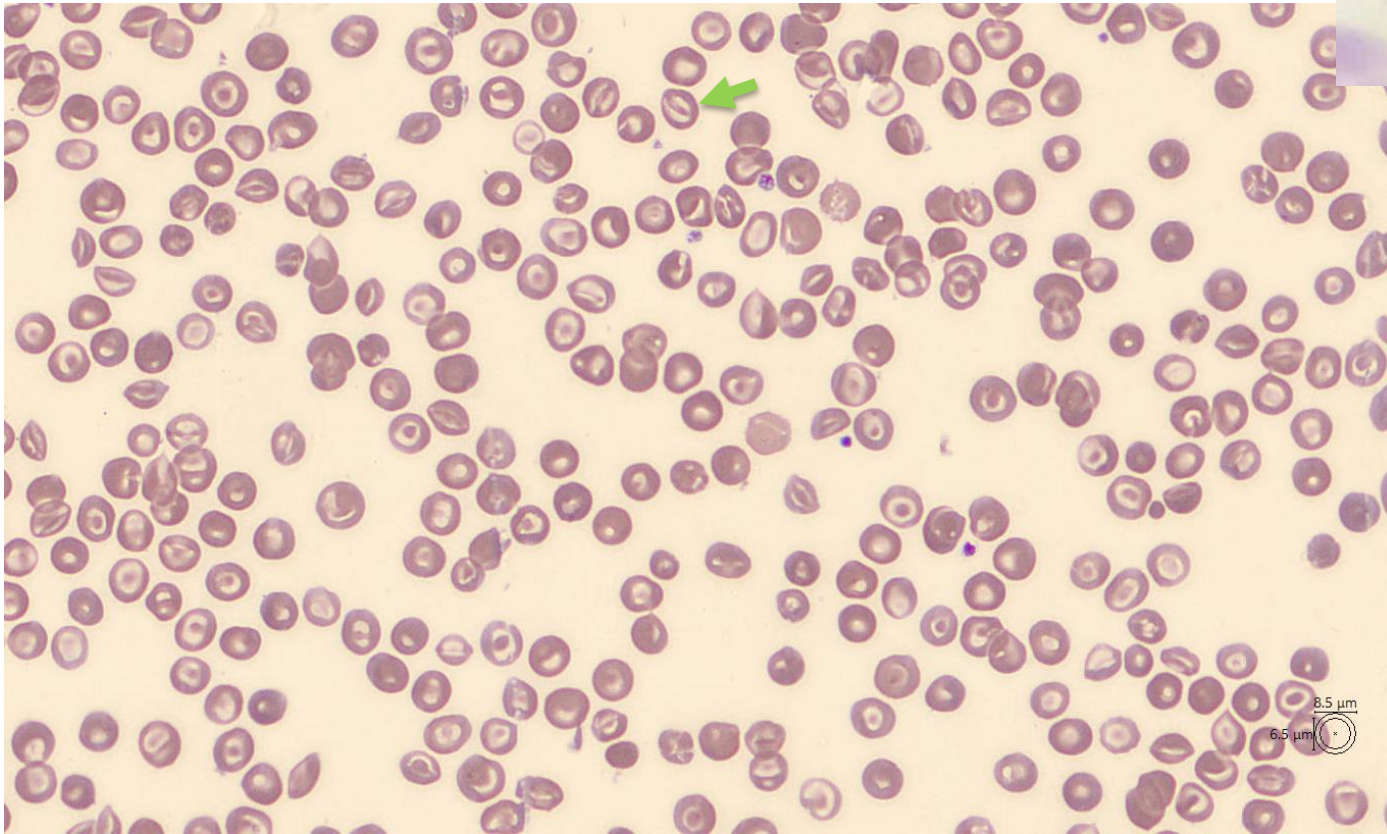
Muchas gracias

Microesferocitosis hereditaria



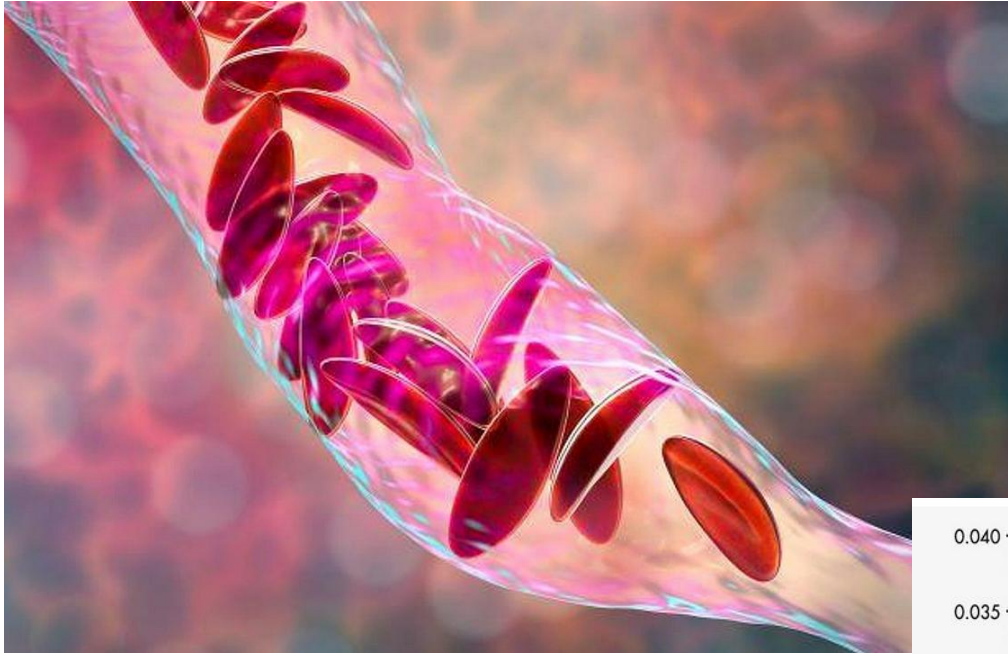
CHCM elevado superior a 37 pg

Hematíes en cesta de mano

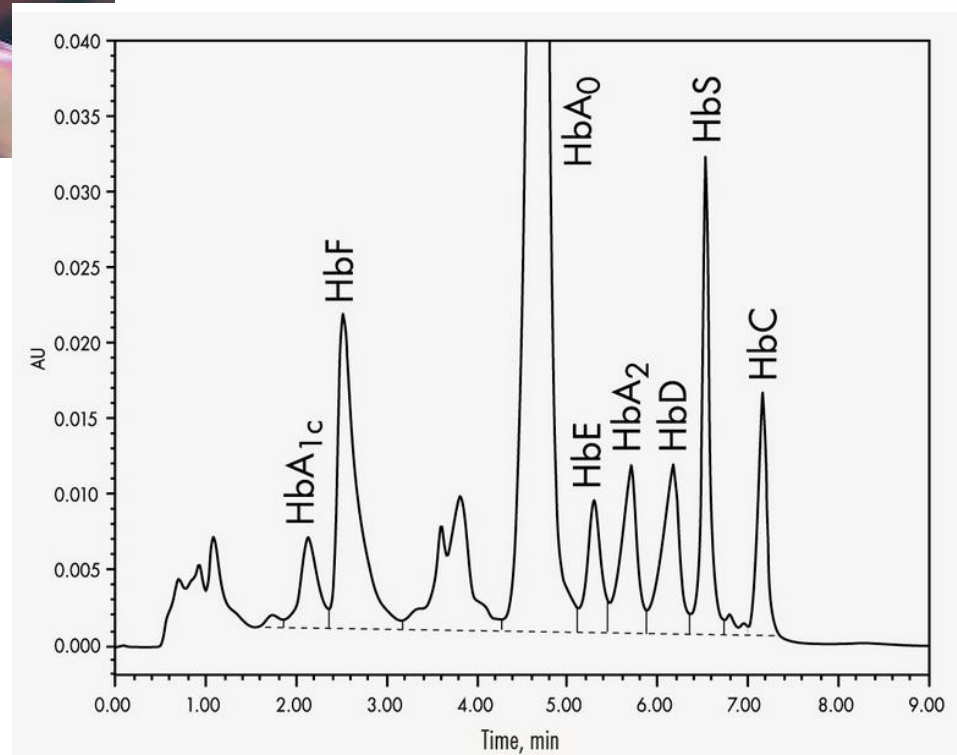


SP de paciente
con
hepatopatía
avanzada

Hematíe con una banda central con una zona hipocrómica a cada lado
Se observa en esferocitosis hereditaria, hemoglobinopatías, hepatopatía enólica, diabetes.....



Hemoglobinas variantes
detectadas por HPLC



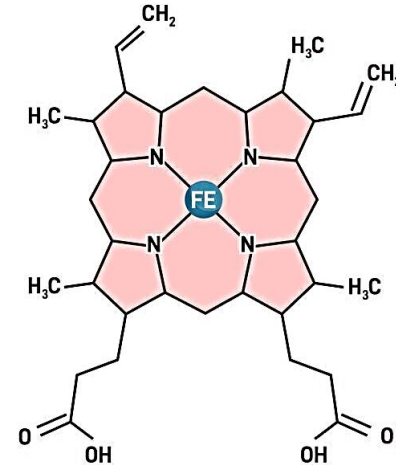
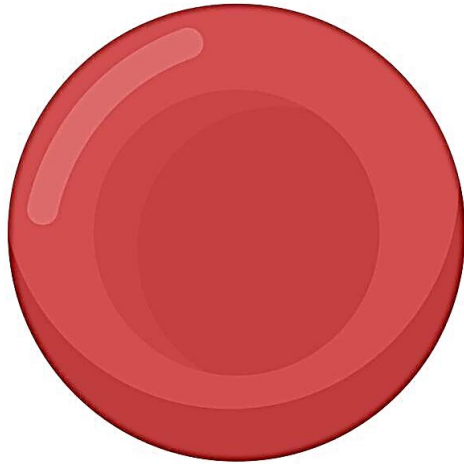


Características generales de las hemoglobinopatías y clasificación

Beta Talasemia. Epidemiología, estudio, clínica y consejo genético.

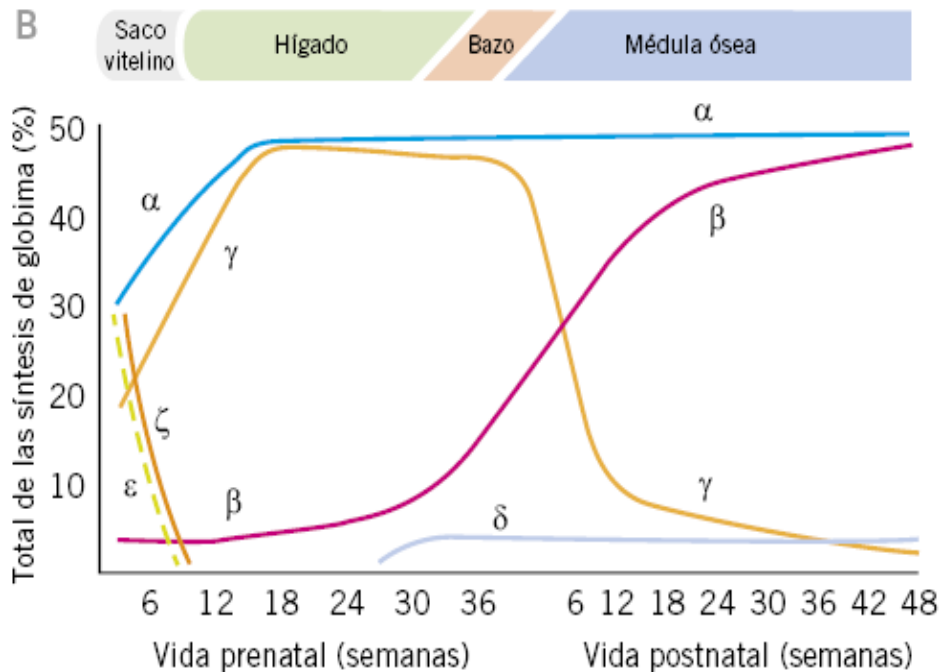
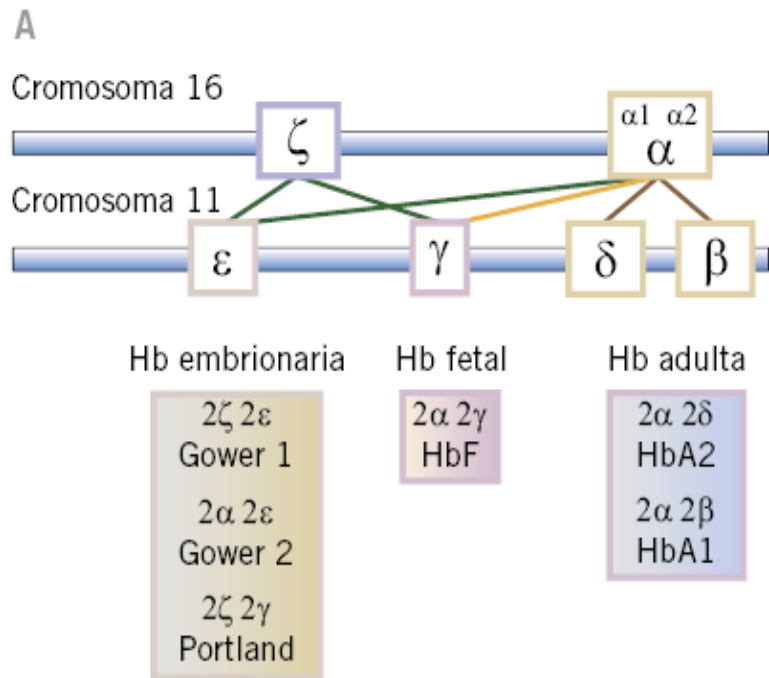
Sara González González. Residente 3er año de Hematología. Hospital General de Segovia. 18 de febrero de 2026

1. La molécula de hemoglobina



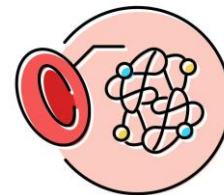
Cuatro subunidades proteicas denominadas **globinas** y **4 grupos hemo**. La naturaleza de las cadenas de globina determina los diferentes tipos de **hemoglobina**.

2. Fisiopatología



La **HbF** es la predominante desde las 8 semanas de vida embrionaria hasta el 2º mes de vida. El **hematíe adulto** tiene un 97% de HbA, 2% de HbA2 y 1% de HbF.

3. Tipos de hemoglobina

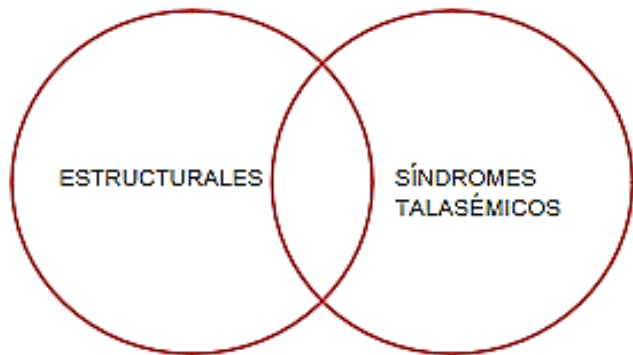
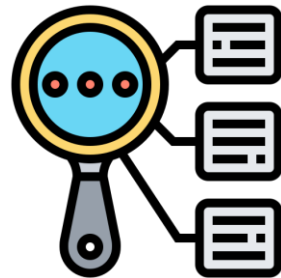


Hemoglobina A	$\alpha_2 \beta_2$	Hemoglobina Normal en Adultos (97%)
Hemoglobina A2	$\alpha_2 \delta_2$	Hemoglobina Normal en Adultos (2-3%)
Hemoglobina F	$\alpha_2 \gamma_2$	Hemoglobina normal Fetal
Hemoglobina S	$\alpha_2 \beta_s_2$ Valina en cadena β	Enfermedad de células falciformes
Hemoglobina C	$\alpha_2 \beta_c_2$ Lisina en cadena β	Enfermedad de la Hemoglobina C
Hemoglobina de Bart	γ_4	Alfa talasemia
Hemoglobina H	β_4	Alfa talasemia

HbF: **80%** en el recién nacido. A los 6 meses solo se detecta un 5%.

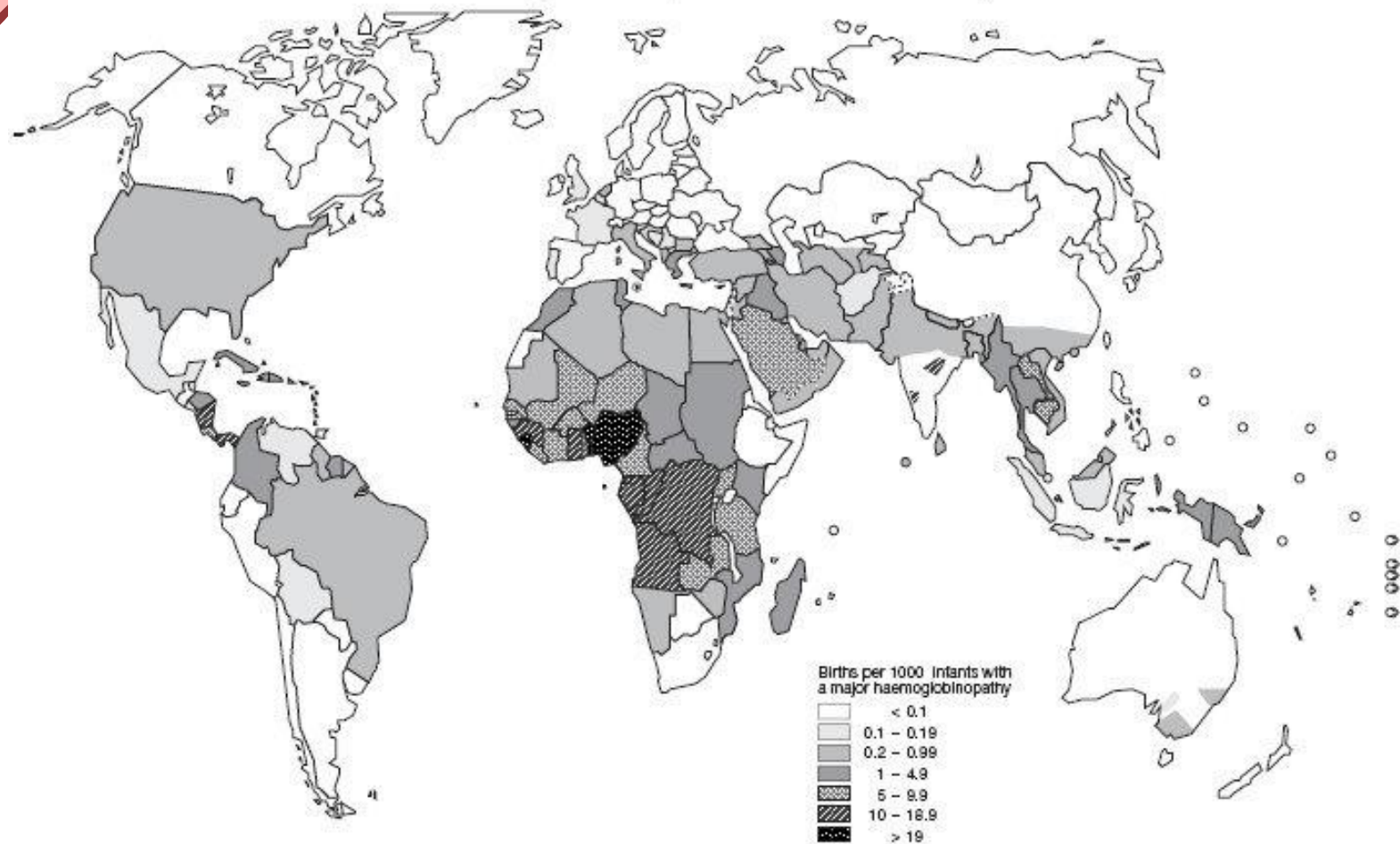
4. Clasificación hemoglobinopatías.

CUANTITATIVAS	CUALITATIVAS
Sd. Talasémicos	Estructurales
Disminución de síntesis de globina.	Cadenas de globina anormales (ECF).



Grupo de enfermedades hereditarias AR.
Se clasifican en 2 grupos. Trastornos hereditarios frecuentes, siendo los más frecuentes la **talasemia** y la **ACF**.

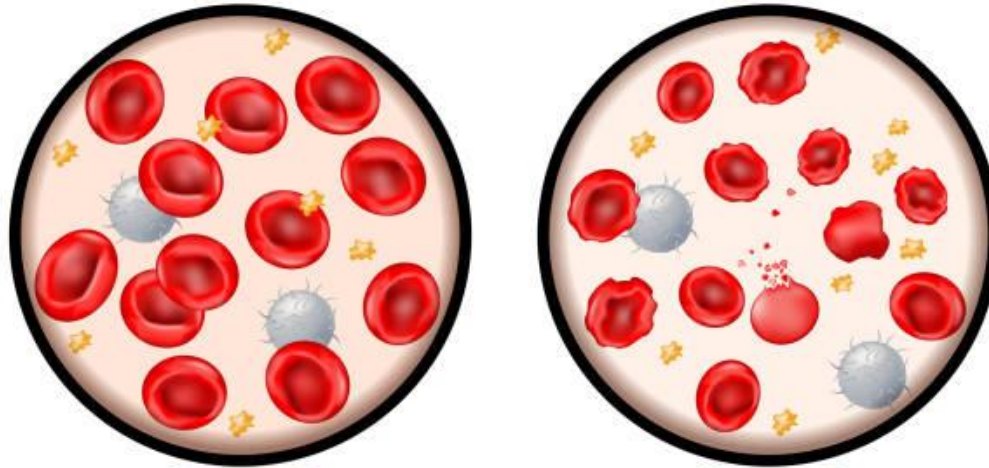
Figure 7
Global distribution of haemoglobin disorders, in terms of births of affected infants per1000 births



The designations employed and the presentation of material on this map do not imply the expression of any opinion whatsoever on the part of the World Health Organization concerning the legal status of any country, territory, city or area or of its authorities, or concerning the delimitation of its frontiers or boundaries. Dotted lines represent approximate border lines for which there may not yet be full agreement.

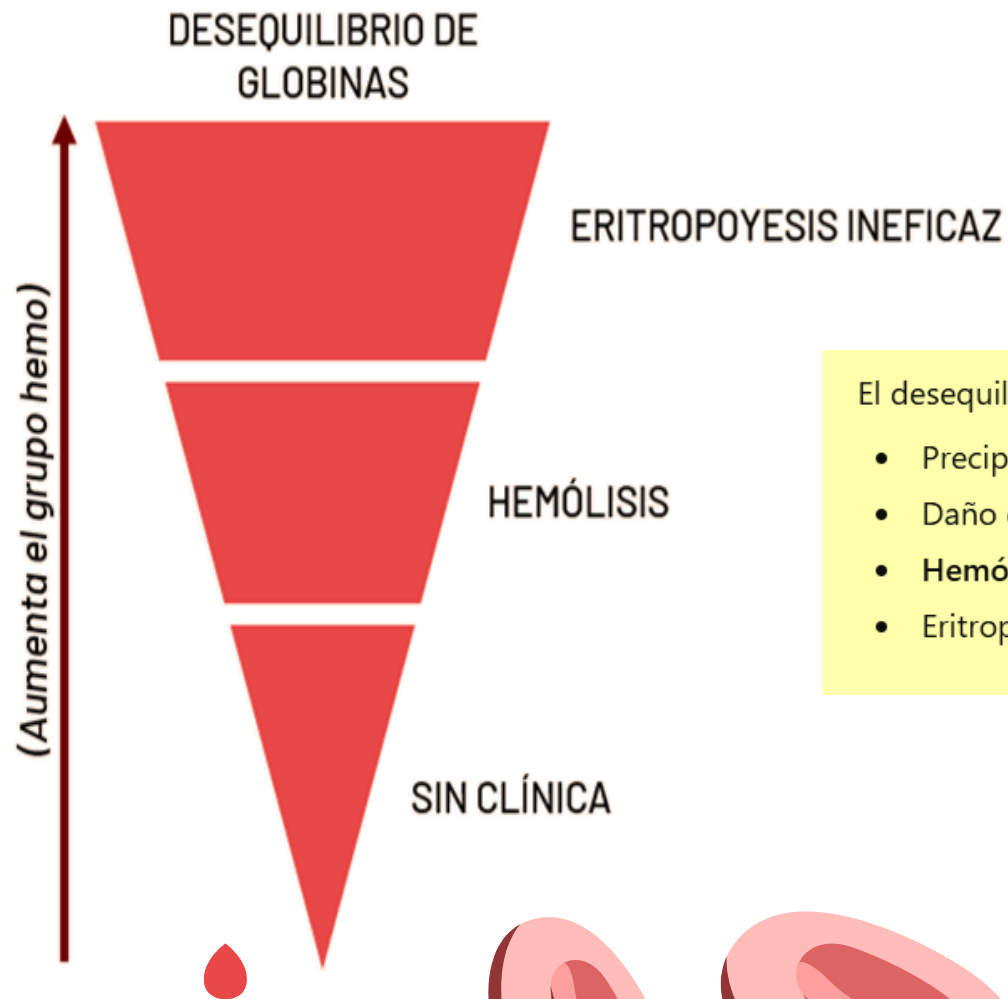
5. Talasemias.

Grupo de anemias heterogéneas desde el punto de vista molecular, fisiopatológico y clínico. Alteración cuantitativa.



La repercusión fisiopatológica vendrá determinada principalmente por la gravedad de la anemia y el grado de desequilibrio entre las cadenas de α y β -globina.

HERENCIA **AUTÓSOMICA DOMINANTE.**



El desequilibrio entre cadenas de globina provoca:

- Precipitación de cadenas libres.
- Daño de la membrana eritrocitaria.
- **Hemólisis intramedular + periférica.**
- Eritropoyesis ineficaz.



1. Cadena normal.



2. Tetrámeros de cadenas libres.



1. Desestructuración de membrana del eritrocito.



1. Eritropoyesis ineficaz o hemolisis periférica.

↓ cadenas de globina → hemoglobinización defectuosa → ↓ VCM y ↓ CHCM.



ANEMIA CRÓNICA que aumenta progenitores eritroides en MO

- Alteraciones esqueléticas.
- Osteoporosis.
- Hepatoesplenomegalia.
- Masas paravertebrales de eritropoyesis.
- Disminución de hepcidina → SC Fe.

Alfa Talasemia

Genotipo

($\alpha\alpha/\alpha\alpha$)
($-\alpha/\alpha\alpha$)

Fenotipo

Normal

Portador
silencioso

($-\alpha/-\alpha$)
($---/\alpha\alpha$)

Rasgo talasémico
(*Normal*).

($---/-\alpha$)

Enf. De la HbH
(*Talasemia
intermedia*)

($---/---$)

Hb de Bart
Hidrops Fetalis

El fenotipo del paciente depende del número de genes afectados

Beta Talasemia

Genotipo

Rasgo Talasémico

(*asintomática o anemia
muy leve*)

Conceptos que
influyen:

- Tipo y número de mutaciones beta.
- Producción de alfa.
- Producción de gamma.

Talasemia **Intermedia**
(*anemia moderada*)

Intermedia-Severas

Talasemia **Mayor**
(*Transfusión
dependientes*)

Diagnóstico

3 niveles de certeza

1er nivel



- ✓ Manifestaciones clínicas.
- ✓ Datos hematimétricos.
- ✓ Frotis de SP.

2º nivel



Pruebas de laboratorio específicas:

- ✓ HbA2
- ✓ HbF
- ✓ HbH
- ✓ Hb Bart
- ✓ Cuerpos de inclusión.
- ✓ Variantes de Hb.

3er nivel



- ✓ Identificación de la alteración genética a nivel molecular

Diagnóstico de sospecha



Historia clínica

Edad, comienzo, tiempo de instauración, medicamentos,...



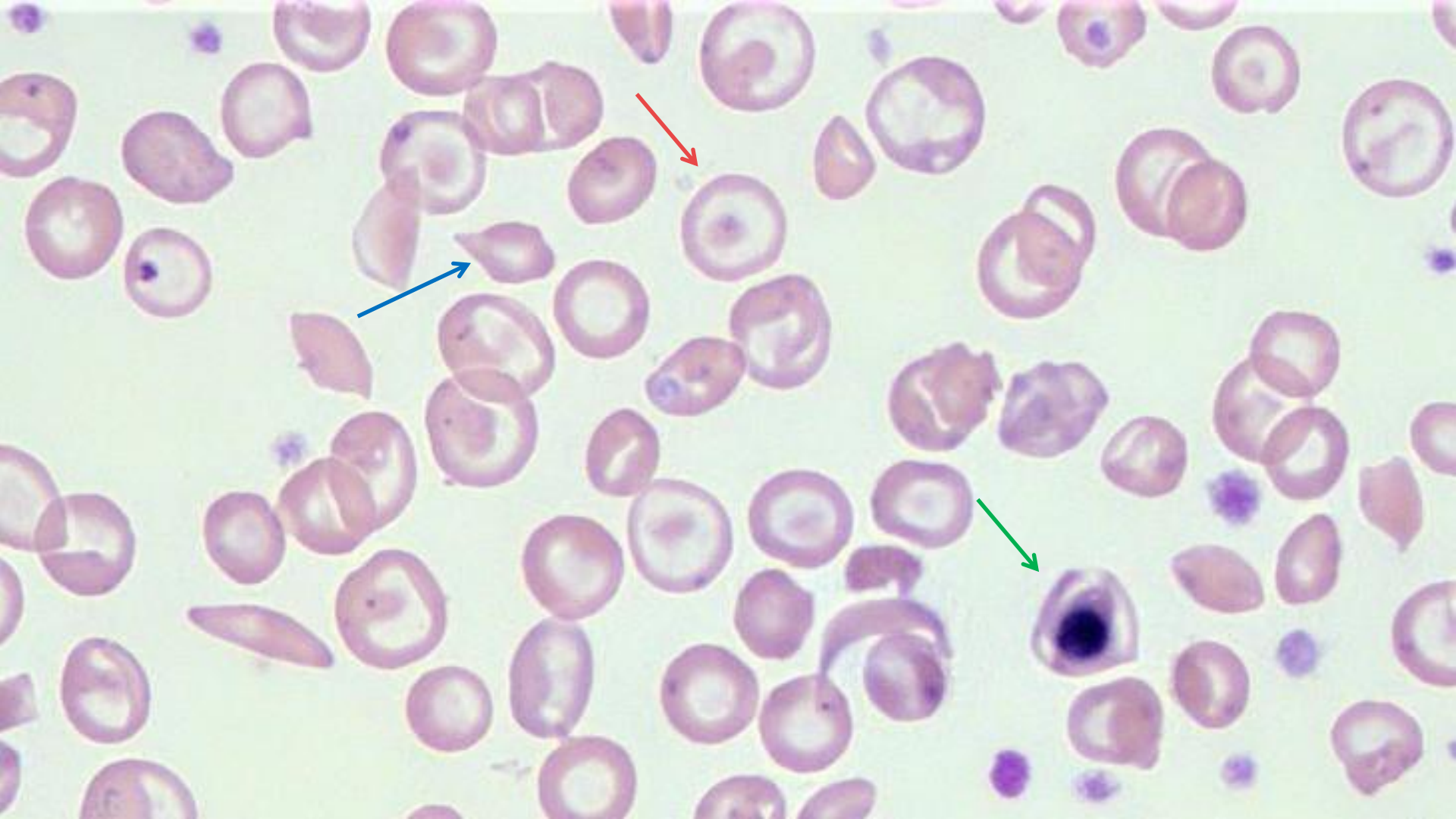
Microcitosis e hipocromia

Marcador diagnóstico

Frotis

Anisocitosis, poiquilocitos, dacriocitos, dianocitos y eritroblastos.





Diagnóstico de presunción

Índices eritrocitarios sugestivos
de talasemia (*microcitosis e hipocromía*)

Electroforesis
Cromatografía

Variante

HbE, Lepore,
HbS, C, D, O
HbH, HbBart*

Normal

HbA2 y HbF

HbA2 normal,
HbF alta

Delta beta
talasemia

HbA2 alta

Beta-talasemia

Normal

Alfa talasemia
Edb talasemia

Diagnóstico de certeza

(estudio molecular)

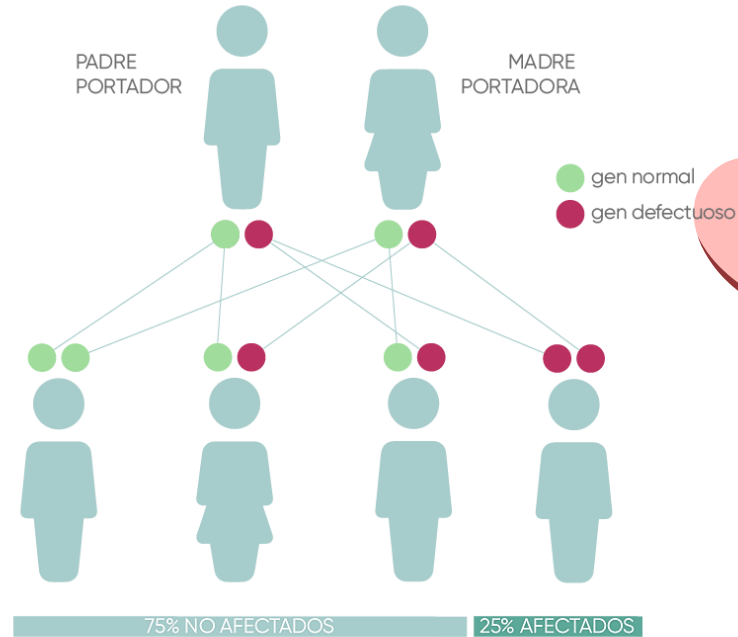
PCR	Amplifica regiones específicas del ADN. Detecta mutaciones puntuales.
Secuenciación de Sanger	Lee secuencia completa del gen. Detecta mutaciones puntuales, inserciones o deleciones pequeñas.
MLPA	Deleciones o duplicaciones grandes. Util en alfa talasemia donde faltan 1 o más genes completos.

- ✓ **1 Mutación** → Portadora.
- ✓ **2 mutaciones** (1 en cada copia) → Forma más grave.
- ✓ Alfa talasemia → Depende del número de copias (1-4)



APLICACIONES PRÁCTICAS:

1. Diagnóstico de pacientes sintomáticos.
2. Detección de portadores.
3. Diagnóstico prenatal.
4. Consejería genética.



Tratamiento

Las **formas asintomáticas** no necesitan ningún tratamiento. Se ha recomendado la profilaxis con **ácido fólico**. El tratamiento de formas sintomáticas comprende varios aspectos.

Transfusión	Quelación del hierro	Esplenectomía
- Corrige anemia, eritropoyesis ineficaz y hemólisis. - Previene y corrige complicaciones.	- Prevenir y corregir toxicidad del hierro. - Indicación en mayores de 2 años: ✓ Tras 10-20 tx. ✓ Ferritina >1000ng/ml. ✓ [Fe] hepática >3 mg fe/g peso.	Casos seleccionados para corregir anemia y hemolisis.
 - <u>Precaución:</u> Aloinmunización, sd. Hiperhemolítico, reacción transfusional y hemosiderosis. - Transfusión simple: anemia <7g/dl y situaciones de estrés. - Régimen transfusional regular: Pacientes con anemia > 7g/dl y comorbilidades.	- Deferasirox. - Deferiprona. - Deferoxamina. <i>En monoterapia, si sobrecarga grave se pueden utilizar en tratamiento combinado.</i>	- Anemia con RC y desarrollo sin disponibilidad de tx o quelación. - Hiperesplenismo con citopenias. - Esplenomegalia con dolor y saciedad precoz. - Esplenomegalia masiva con posibilidad de ruptura esplénica. - Requerimientos tx >200-220 ml eritrocitos/kg/año.

Tratamiento

Trasplante Alogénico	Complicaciones	Nuevos tratamientos
- Único tratamiento curativo. - Mejores resultados en <15 años sin sobrecarga ni hepatopatía. - Elección MO de hermano HLA idéntico con SG del 90% y SLE >80%	- Endocrinopatías: THS. - Osteoporosis: calcio, vit. D, bifosfonatos. - Masas paravertebrales: hydreia, tx, RT. - HTP: Sildenafil. - Trombosis: anticoagulación y antiagregación.	- Corregir desequilibrio de globinas: terapia génica o agentes inductores de la HbF. - Dirigidos a corregir la eritropoyesis ineficaz.: Luspatercept, ruxolitinib, otros en desarrollos (<i>mitapivat, etavopivat, bitopertin</i>). - Corregir desregulación del metabolismo del hierro: en desarrollo (<i>minihepcidinas, i. matriptasa, i. ferroportina, apotransferrina</i>).

Claves en atención primaria

1. **ANALÍTICA TÍPICA:** Hb baja, VCM <70 , Hierro y ferritina normales. Recuento de eritrocitos normal o alto.
2. **ÍNDICE DE MENTZER** VCM/ n° de hematíes.
 - $<13 \rightarrow$ sugiere talasemia.
 - $>13 \rightarrow$ sugiera ferropenia.
3. **Confirmación:** Electroforesis de hb.
 - Beta talasemia: aumento de HbA2 +/- Aumento de HbF.
 - A menudo normal. Requiere estudio genético.
4. **Diagnóstico diferencial:**
 - Anemia ferropénica.
 - AEC.
 - Sideroblástica.
5. **Manejo:**
 - La mayoría no requieren tratamiento.
 - Evitar hierro innecesario.
 - Consejo genético.

Derivar a Hematología:

- Hb < 9 g/dL.
- Niños.
- Embarazo.
- Necesidad de estudio genético.



REFERENCIAS



- ✓ Systematic Literature Review of the Burden of Disease and Treatment for Transfusion-dependent β -Thalassemia. [*Estudio sistemático*]. 2019. ([PubMed](#))
- ✓ Thalassemia International Federation. Guidelines for the Management of Transfusion-Dependent β -Thalassemia (TDT). 5th ed. 2025. ([SITsangre](#))
- ✓ Thalassemia: Pathophysiology, Diagnosis, and Advances in Treatment. *Thalassemia Reports*. 2024;14(4):81-102. ([MDPI](#))
- ✓ Thalassemias: A Review of the Challenges to the Families and Caregivers. [*Revisión*]. 2022. ([PubMed](#))

GRACIAS