



Sociedad Española de  
Hematología y Hemoterapia



El próximo lunes, 8 de mayo, se celebra el Día Internacional de la Talasemia, bajo el lema 'Fortaleciendo la educación para cerrar la brecha en el cuidado de la talasemia'

## **La terapia génica se erige como curación de la talasemia mayor**

- En el recientemente celebrado congreso del EBMT, se presentaron datos significativos de un ensayo clínico con una terapia de edición génica mediante la tecnología CRISPR-Cas9
- Hoy en día, el único tratamiento curativo de la talasemia es el trasplante hematopoyético, aunque se trata de una opción terapéutica limitada para la mayoría de estos pacientes
- Más del 70% de los pacientes a nivel global reciben un cuidado básico subóptimo en términos de transfusiones de sangre y terapia de quelación de hierro

**Madrid, 5 de mayo de 2023.** El próximo lunes, 8 de mayo, se celebra el Día Internacional de la Talasemia, un trastorno sanguíneo hereditario caracterizado por una disminución o ausencia de cadenas de globina (proteína de los glóbulos rojos que forma parte de la hemoglobina, que lleva oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo). Las talasemias se deben a defectos genéticos en la hemoglobina, que hacen que se reduzca la cantidad de esta proteína. Se dividen en dos grandes tipos: alfa o beta, según el gen afectado y, a su vez, existe una clasificación basada en la gravedad clínica, que tradicionalmente ha dividido las talasemias en tres categorías: menor, intermedia y mayor.

La forma más frecuente es la talasemia menor, en la que los glóbulos rojos son más pequeños de lo normal y, a veces, produce anemia leve. Por lo general, este tipo de talasemia no presenta síntomas y no llega a considerarse una enfermedad. Las personas con talasemia menor son portadoras (sólo una de las dos copias del gen está mutada), pero existe un riesgo del 25% de que la descendencia presente una enfermedad grave si los dos miembros de una pareja son portadores. “De ahí la importancia de su diagnóstico y del consejo genético”, asegura Ana Villegas, presidenta del Grupo Español de Eritropatología (GEE), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH).

En el caso de la talasemia intermedia (talasemia no transfusión dependiente, TNTD) y en la mayor (talasemia transfusión dependiente, TTD), las dos copias del gen están afectadas. Las personas con talasemia intermedia presentan anemia moderada y requieren de transfusiones de sangre esporádicas, mientras que la talasemia mayor

es la forma más grave y estas personas necesitan las transfusiones para poder vivir. Estos pacientes deben someterse a transfusiones de concentrados de hematíes cada mes durante toda su vida. “Pero estas transfusiones tienen un efecto secundario grave: las grandes cantidades de hierro que aportan estas transfusiones crónicas se acumulan en diferentes órganos”, explica la doctora Villegas. Aunque existen tratamientos para evitar o manejar este exceso de hierro, las complicaciones relacionadas con esta sobrecarga son la principal causa de muerte de las personas con talasemia en los países desarrollados.

### **La terapia génica, esperanza de curación**

“En los últimos años estamos asistiendo a una revolución en el tratamiento de las anemias hereditarias”, señala Silvia de la Iglesia, hematóloga del Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín y miembro del GEE. En 2020, la Agencia Europea del Medicamento (EMA, por sus siglas en inglés) aprobó luspatercept para el tratamiento de la talasemia mayor, y el pasado marzo fue aprobado para la talasemia intermedia. Su administración es hospitalaria por vía subcutánea cada 3 semanas y “consigue mejorar la anemia en talasemia intermedia y reducir las necesidades de transfusión en muchos pacientes con talasemia mayor. Además, otros medicamentos en fase de estudio están ofreciendo buenos resultados. En la actualidad, varios hospitales españoles están participando en ensayos clínicos fase 3 con mitapivat, un fármaco oral”.

Hasta ahora, el único tratamiento curativo de la talasemia es el trasplante de progenitores hematopoyéticos (conocido generalmente como trasplante de médula), aunque se trata de una opción terapéutica limitada para la mayoría de los pacientes.

No obstante, y según señala Salvador Payán, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla y miembro del GEE, “la gran esperanza curativa para la talasemia mayor, como en otras enfermedades de la sangre, la vamos a encontrar en la terapia génica”. En 2019, la EMA aprobó la primera terapia de este tipo: betibeglogén autotemcel. “Un virus modificado para no producir enfermedad es utilizado para introducir en el material genético de las células madre hematopoyéticas un nuevo gen que permite producir una hemoglobina funcional”, explica el doctor Payán. A pesar de la aprobación por la agencia reguladora europea, la falta de acuerdo sobre su reembolso en Alemania provocó que la compañía farmacéutica anunciara el cese de sus operaciones en Europa.

Por otra parte, en el reciente congreso anual de la Sociedad Europea de Trasplante de Sangre y Médula (*EBMT*, por sus siglas en inglés), se presentó un adelanto de los resultados del estudio CLIMB THAL-111 con exagamglogén autotemcel (exa-cel), una terapia de edición génica mediante la tecnología CRISPR-Cas9. “De los 44 pacientes con talasemia mayor que recibieron el tratamiento, en el momento del corte de datos, 42 habían dejado de necesitar transfusiones y los dos restantes las habían reducido un 75 y un 89%, respectivamente”, afirma el experto.

### **Demanda del día internacional: reducir la brecha en educación**

Una de las principales demandas de la comunidad de pacientes en todo el mundo queda reflejada en el eslogan que la Federación Internacional de Talasemia (*TIF* por

sus siglas en inglés) ha elegido este año para conmemorar el día internacional de la enfermedad, 'Fortaleciendo la educación para cerrar la brecha en el cuidado de la talasemia'.

Según la TIF, más del 70% de los pacientes a nivel global reciben un cuidado básico subóptimo en términos de transfusiones de sangre y terapia de quelación de hierro, y alrededor del 90% de los pacientes a nivel mundial no tiene acceso a un cuidado multidisciplinar ni acceso a ser tratados en centros de referencia.

Para obtener más información sobre esta enfermedad, puedes visitar la página web: <https://thalassaemia.org.cy/itd2023/>.

### **Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)**

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La Hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos y las terapias celulares. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 63 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 3.000 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

### **Para más información y gestión de entrevistas:**

#### **Jorge Sánchez Franco**

Móvil: 667 675 476

E-mail: [jorge.sanchez@sehh.es](mailto:jorge.sanchez@sehh.es)

#### **Alba Corrada de la Fuente**

Móvil: 620 534 620

E-mail: [alba.corrada@sehh.es](mailto:alba.corrada@sehh.es)

Tel.: 91 319 19 98

Web: [www.sehh.es](http://www.sehh.es)

Twitter: [@sehh\\_es](https://twitter.com/@sehh_es)

IG: [@sociedad\\_espanoladehematologia](https://www.instagram.com/@sociedad_espanoladehematologia)

Canal YouTube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: [www.linkedin.com/company/sehh/](https://www.linkedin.com/company/sehh/)