



Sociedad Española de  
Hematología y Hemoterapia



El 8 de mayo se celebra el Día Internacional de la Talasemia, bajo el lema 'Empoderando vidas, abrazando el progreso: tratamiento de la talasemia equitativo y accesible para todos'

## **Hematólogos y pacientes piden un acceso equitativo a los tratamientos innovadores para la talasemia**

- La talasemia es un grupo muy heterogéneo de anemias congénitas, caracterizadas por una disminución o ausencia de las cadenas de globina, que intervienen en la formación de la hemoglobina
- Si la cadena afectada es la alfa, se denominan alfa talasemias, y si se involucra la cadena beta, se conocen como beta talasemias
- Desde el punto de vista clínico, las beta talasemias se clasifican en transfusión dependientes, no transfusión dependientes o intermedias, y talasemias minor o leves
- Hoy en día, el único tratamiento curativo de la talasemia dependiente de transfusión es el trasplante de médula, aunque se trata de una opción terapéutica limitada para la mayoría de los pacientes
- El gran avance en el manejo de la beta talasemia dependiente de transfusión ha llegado de la mano de la terapia génica, concretamente, con la aprobación de exagamglogene autotemcel
- Los resultados del ensayo clínico que ha permitido su aprobación han sido excelentes: el 92,2% de los pacientes evaluados mostró independencia transfusional mantenida durante más de 22,3 meses

**Madrid, 7 de mayo de 2024.** Mañana miércoles, 8 de mayo, se celebra el Día Internacional de la Talasemia, un grupo muy heterogéneo de anemias congénitas, caracterizadas por una disminución o ausencia de las cadenas de globina, que intervienen en la formación de la hemoglobina. Si la cadena afectada es la alfa, se denominan alfa talasemias, y si se involucra la cadena beta, se conocen como beta talasemias. Según explica Ana Villegas, presidenta del Grupo Español de Eritropatología (GEE), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), “desde el punto de vista clínico, las beta talasemias se clasifican en transfusión dependientes, no transfusión dependientes o intermedias, y talasemias minor o leves. En nuestro país, las formas graves de beta talasemia dependiente de transfusión son raras, y las de alfa talasemia grave son excepcionales, observándose casos aislados en personas migrantes procedentes de países asiáticos”.

La beta talasemia dependiente de transfusión es una enfermedad grave que, debido a la anemia severa que provoca, requiere transfusiones periódicas de concentrados de hematíes, comenzando, generalmente, a los dos años de edad. Además, estos niños presentan anemia, retraso en el crecimiento, lesiones esqueléticas, hepatoesplenomegalia y una notable afectación en su calidad de vida.

“Si estos pacientes no se transfunden -indica la doctora Villegas-, fallecerán en la primera década de su vida. Por otra parte, debido al exceso de hierro, estos pacientes deben ser tratados con quelantes de hierro para disminuir la sobrecarga férrica. En caso de que no se elimine el hierro, estas personas fallecerán en la segunda década de su vida debido a complicaciones secundarias provocadas por el exceso de hierro acumulado en diferentes órganos”.

### **Novedades en el tratamiento**

En los últimos años, se han aprobado nuevos fármacos con los que se consiguen incrementar los niveles de hemoglobina. “En España, está aprobado luspatercept para el tratamiento de la beta talasemia dependiente de transfusión y, precisamente, desde el GEE estamos recogiendo los datos de los pacientes tratados con este fármaco con el objetivo de analizar sus resultados en la vida real. Estos datos serán presentados en el curso anual del GEE “Avances en Hematología”, que se celebrará en Madrid los próximos 30 y 31 de mayo”. Próximamente, “también se darán a conocer resultados prometedores de una nueva molécula oral, mitapivat, con la que se han tratado pacientes con alfa y con beta talasemia”, anuncia la hematóloga.

No obstante, hoy en día, el único tratamiento curativo para la talasemia dependiente de transfusión continúa siendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos, generalmente conocido como trasplante de médula ósea. “Las mejores respuestas al trasplante se obtienen en niños menores de 16 años, sin sobrecarga férrica y con un donante HLA idéntico. Sin embargo, dado el escaso número de donantes familiares compatibles y las complicaciones asociadas al trasplante, sólo se realiza en menos del 20% de los pacientes”.

### **La llegada de la terapia génica**

“El gran avance en el manejo de la beta talasemia dependiente de transfusión ha llegado de la mano de la terapia génica, concretamente, con la aprobación condicional por parte de Agencia Europea del Medicamento de exagamglogene autotemcel”, explica la presidenta del GEE.

Esta terapia consiste en la infusión de células del propio paciente, modificadas genéticamente mediante la técnica CRIS7Cas9, que rompe la unión del gen BCL11A con el factor de transcripción GATA-1. Como consecuencia, se reduce la expresión BCL11A, aumentando la cantidad de hemoglobina fetal en los hematíes y corrigiendo el desbalance alfa/no alfa (disminución de beta), que es la causa de la enfermedad. Exagamglogene autotemcel está indicada en el tratamiento de la talasemia dependiente de transfusión en pacientes a partir de 12 años, hasta los 35, para los que el trasplante es apropiado, pero no se dispone de un donante emparentado compatible.

“Exagamglogene autotemcel se administra en una sola infusión y su acción terapéutica puede ser curativa. Los resultados del ensayo clínico que ha permitido su aprobación han sido excelentes: el 92,2% de los pacientes evaluados mostró independencia transfusional mantenida durante más de 22,3 meses y una hemoglobina media de 12,93 g/dl”, explica Ana Villegas.

“La llegada de la terapia génica abre una nueva era, muy ilusionante, en el tratamiento de la beta talasemia dependiente de transfusión, aunque el número de pacientes tratados es escaso y el seguimiento de los mismo aún sea corto”, concluye la doctora Villegas. En España, este tratamiento se encuentra a la espera de aprobación para su comercialización por parte del Ministerio de Sanidad.

### **Día Internacional de la Talasemia: por un tratamiento accesible y equitativo**

Una de las principales demandas de la comunidad de pacientes con talasemia 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 esta enfermedad: ‘Empoderando vidas, abrazando el progreso: tratamiento de la talasemia equitativo y accesible para todos’.

Según la *TIF*, el enfoque para 2024 está claro: ayudar a garantizar que todas las personas con talasemia tengan acceso a un diagnóstico preciso, a los tratamientos actuales y futuros, y a una atención integral de su enfermedad.

Aprovechando la llegada de las innovadoras terapias celulares y genéticas en el campo de las hemoglobinopatías, y las recientes aprobaciones de las mismas en Estados Unidos, Reino Unido y la Unión Europea, el lema de este año insiste en el derecho de los pacientes a acceder a todas las opciones de tratamiento disponibles, siempre que cumplan las condiciones previas necesarias para poder ser tratados con ellas, aprobadas y seguras, independientemente del coste, para mejorar, en la medida de lo posible, su calidad de vida.

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

### **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 64 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 3.500 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/](http://www.linkedin.com/company/sehh/)