



Trastornos de la Hemoglobina (Hemoglobinopatías) Información para los Padres

➤ Síntesis

La hemoglobina es una proteína en la sangre que transporta el oxígeno desde los pulmones a todos los tejidos del cuerpo. La mayoría de la hemoglobina está compuesta de 2 partes, alfa globina y beta globina. Las instrucciones para fabricar la alfa globina y la beta globina están contenidas en nuestro ADN (el componente de nuestros genes). Hay muchos cambios (o mutaciones) que pueden producirse en estas instrucciones. A menudo, estos cambios pueden llevar a una *Variante de Hemoglobina*, lo cual no tiene efectos en la salud del individuo. Sin embargo, a veces, la hemoglobina se cambia tanto que la salud del individuo es afectada.

➤ ¿Qué es una hemoglobinopatía?

La Hemoglobinopatía es un término que describe una cantidad de trastornos heredados que involucran diferencias en la estructura o la cantidad de hemoglobina en la sangre. Si no hay suficiente hemoglobina en el cuerpo, o la hemoglobina no está formada correctamente, el oxígeno no se puede transportar por el cuerpo eficientemente. Los niveles anormalmente bajos de hemoglobina sana o de glóbulos rojos se denomina anemia. Dependiendo de cuánta hemoglobina anormal se está produciendo, los síntomas pueden variar desde leves a riesgosos para la vida. La Anemia Falciforme y la Talasemia son ejemplos de hemoglobinopatías.

➤ ¿Cómo se heredan las hemoglobinopatías?

Las Hemoglobinopatías son heredadas en un patrón recesivo autosómico. La mayoría de las personas tienen dos juegos completos de genes, uno heredado de cada uno de nuestros padres. Los genes tienen instrucciones para el crecimiento y desarrollo del cuerpo. En el caso de la herencia recesiva, dos genes con mutaciones tienen que ser heredados para tener la condición. Las personas con solo una copia del gen cambiado, también llamado mutación, no tienen la condición, pero pueden pasar la mutación a su descendencia. Los individuos con una copia de gen cambiado para un trastorno de hemoglobina son llamados *portadores*, o se dice que tienen el *rasgo*. Las Hemoglobinopatías son heredadas cuando ambos padres son portadores. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con un desorden de hemoglobina, un 50% de posibilidad de producir un hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador.

➤ Tipos de hemoglobinopatías

- **Anemia Falciforme (Hemoglobina SS, SB⁰, SB⁺, o SC):** Una condición grave en la cual la mayoría de los glóbulos rojos son falciformes (forma de media luna), en lugar de la forma circular normal. La forma falciforme es el resultado de una mutación en los genes de la beta globina. La forma anormal es menos eficiente para transportar el oxígeno. Además, las células falciformes tienen tendencia a atascarse en los vasos sanguíneos más pequeños, causando bloqueos. Las personas con Anemia Falciforme tienden a cansarse fácilmente, tienen episodios de dolor, llamados “crisis falciforme”, y son propensos a fiebre e infecciones. La Anemia Falciforme es más común entre personas de ascendencia Africana.
- **Beta Talasemia (Talasemia Mayor/Intermedia/Menor):** Una forma de anemia en la cual la cantidad de beta hemoglobina está disminuida. Dependiendo de cuán seria es la anemia (Talasemia Mayor), podrían necesitarse transfusiones regulares de sangre. Es más común en personas con ascendencia del sur de Europa (especialmente Grecia e Italia), Medio Oriente, África y Sureste de Asia.
- **Alfa Talasemia (Hemoglobina de Barts):** Se produce cuando uno o más de los cuatro genes responsables de la producción de alfa globina se pierde, llevando a una disminución de la cantidad de alfa globina. Dependiendo de cuántos genes están faltantes, el individuo puede variar desde no tener síntomas a anemias graves con riesgo a la vida. La Talasemia Alfa es más común entre personas con ascendencia Asiática.

➤ **¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para hemoglobinopatías?**

Se hace el examen del recién nacido de forma tal que los bebés con trastornos de hemoglobina puedan diagnosticarse rápidamente, y el tratamiento si es necesario, pueda ser iniciado.

➤ **¿Un resultado positivo del laboratorio de chequeo de recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene hemoglobinopatía?**

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido examina los niveles de distintos tipos de hemoglobina. La cantidad de estos distintos tipos de hemoglobina en relación a cada uno podría indicar que su hijo está afectado con un trastorno de hemoglobina o tiene el rasgo. La consulta con un especialista con experiencia en trastornos de hemoglobina puede determinar si su bebé necesita tratamiento.

➤ **¿Cuán comunes son las hemoglobinopatías?**

Las Hemoglobinopatías son más comunes en determinados grupos étnicos, en particular, personas de ascendencia Africana, Asiática, Árabe o Mediterránea. En los Estados Unidos, la anemia falciforme afecta aproximadamente a 1 de cada 250-600 Afro Americanos. La Beta Talasemia Beta y la Alfa Talasemia son raras en Estados Unidos, afectando a menos de 1 en 200,000 personas. Sin embargo, es posible que dos portadores de distintas hemoglobinopatías tengan hijos con ambos rasgos; esto es, dos variantes de hemoglobina y sin hemoglobina normal. Esto se llama *Heterocigosidad compuesta*. El efecto en la salud de la heterocigosidad compuesta es variable, pero puede ser significativa.

➤ **¿Cuáles son los signos y síntomas de una hemoglobinopatía grave, tal como la anemia falciforme?**

Algunos de los signos y síntomas más comunes de una hemoglobinopatía grave incluyen:

- fatiga, dificultad respiratoria
- ictericia (color amarillo de la piel y el blanco de los ojos)
- bajo crecimiento, pubertad tardía
- dolor de articulaciones, huesos y pecho
- bazo e hígado agrandado

➤ **¿Cómo se diagnostican las hemoglobinopatías?**

Las Hemoglobinopatías son diagnosticadas con un CBC (recuento completo de sangre) y prueba de electroforesis de gel para confirmar las cantidades de distintos tipos de hemoglobina. Podrían también realizarse pruebas de seguimiento genético en los otros miembros de la familia.

➤ **¿Hay una cura para los trastornos de la hemoglobina?**

No, no hay cura, pero los nuevos tratamientos y terapias han mejorado la calidad de vida de muchos pacientes con anemia grave, permitiéndoles vivir vidas más largas y más sanas.

➤ **¿Cómo son tratadas las hemoglobinopatías?**

- Muchas formas menores de la talasemia no requieren tratamiento.
- Para los individuos más gravemente afectados, los tratamientos podrían involucrar antibióticos para prevenir infecciones, transfusiones de sangre para aumentar la cantidad de hemoglobina normal en el cuerpo y una nutrición saludable para proveer el mejor crecimiento y desarrollo en el niño.

¿Dónde puedo obtener información adicional?

1. American Sickle Cell Anemia Association (ASCAA)
<http://www.ascaa.org/>
2. Thalassemia Patients and Friends (Pacientes y Amigos de la Talasemia):
<http://www.thalassemiapatient sandfriends.com/>