

RASGO DE TALASEMIA ALFA

Resultado positivo de la prueba de detección de portador

Recientemente se enteró de que tiene el rasgo de talasemia alfa u otro tipo de talasemia alfa.

Todos tenemos genes que producen hemoglobina. La hemoglobina se encuentra en los glóbulos rojos y transporta el oxígeno por el cuerpo. Una persona con el rasgo de talasemia alfa produce una cantidad menor de hemoglobina de la normal.

El gen responsable de la talasemia alfa se llama gen de globina alfa. La mayoría de las personas tienen cuatro copias de este gen (dos del padre y dos de la madre). Sin embargo, algunas personas tienen menos de cuatro copias. Esto puede afectar el tipo y la cantidad de hemoglobina producida.

El rasgo de talasemia alfa no afecta la salud.

Una persona con este rasgo tiene dos copias funcionales del gen de globina alfa en vez de cuatro. Esta no es una enfermedad porque el cuerpo sigue produciendo suficiente hemoglobina. Regularmente no hay signos de que alguien sea portador del rasgo, a excepción de la detección de glóbulos rojos pequeños. Una persona con este rasgo también puede presentar anemia leve, pero no se requiere ningún tratamiento. Existe una probabilidad de 1 en 2 (50 %) de transmitir este rasgo a alguno de sus hijos.

La talasemia alfa mayor (Alpha Thalassemia Major, ATM), o “hidropesía fetal”, ocurre cuando un bebé en desarrollo no tiene genes alfa funcionales. **Ambos** padres deben tener el rasgo de talasemia alfa para que sea un riesgo para un bebé con ATM. Si no se trata, esta afección puede causar muerte fetal. La ATM también puede causar problemas serios durante el embarazo y podría llevar a la muerte de la madre.

Si está embarazada, el siguiente paso es realizar una prueba a su pareja.

Si el resultado del análisis de sangre de su pareja es normal, la probabilidad de que el bebé tenga ATM es muy baja. Su pareja puede realizarse la prueba en cualquier laboratorio de Kaiser Permanente sin costo. Si no está embarazada, su pareja puede programar una prueba con su propio proveedor de atención médica. Un asesor genético le explicará cómo hacer los arreglos para la prueba.

¿Qué pasa si mi pareja es portadora del rasgo?

Cuando ambos padres son portadores del rasgo, hay una probabilidad de 1 en 4 (25 %) de que el bebé tenga una enfermedad de talasemia alfa. También hay una probabilidad de 3 en 4 (75 %) de

Tipos comunes de talasemia alfa:

Portador silencioso: los portadores silenciosos tienen tres genes de globina alfa funcionales. Tienen glóbulos rojos normales o ligeramente más pequeños. No se requiere ningún tratamiento. Los análisis de sangre habituales no detectan a los portadores silenciosos. Los portadores silenciosos solo pueden ser confirmados mediante pruebas genéticas.

Rasgo de hemoglobina Constant Spring (Hb CS): un gen de globina alfa genera un tipo diferente de hemoglobina (Hb CS) que no funciona tan bien como la hemoglobina regular. Los portadores pueden presentar ligeros cambios (o ninguno) en los glóbulos rojos. No se requiere ningún tratamiento. Los análisis de sangre habituales no detectan a los portadores de Hb CS. Este rasgo solo puede confirmarse mediante pruebas genéticas.

Rasgo de talasemia alfa: las personas con este rasgo tienen dos genes de globina alfa funcionales. Los análisis de sangre habituales muestran glóbulos rojos pequeños y también pueden mostrar anemia leve. No se requiere ningún tratamiento. Se necesita hacer una prueba genética para confirmar el rasgo de talasemia alfa.

Genes alfa triplicados: las personas con este rasgo tienen más de cuatro genes de globina alfa. Las pruebas de rutina no detectan genes alfa adicionales. Se necesita una prueba genética para confirmar la presencia de genes alfa adicionales. No se requiere ningún tratamiento. Las copias adicionales de los genes de globina alfa de una persona con el rasgo de talasemia beta pueden provocar anemia grave y podrían requerir transfusiones.

Hb Constant Spring homocigota: las personas con este rasgo tienen dos genes de globina alfa funcionales normales y dos genes alfa que producen Hb Constant Spring. Esto causa anemia leve y puede hacer que el bazo o el hígado aumenten de tamaño. Puede ser necesario recibir tratamiento. Un feto con esta afección debe ser vigilado para detectar signos de anemia grave.

Enfermedad Hb H: las personas con esta afección tienen un gen de globina alfa funcional. Esto causa anemia de leve a moderada. Podría necesitarse tratamiento y evitar ciertos medicamentos. Se necesita una prueba genética para confirmar la enfermedad Hb H.

Enfermedad Hb H Constant Spring: las personas con esta afección tienen un gen de globina alfa funcional. Esta afección se presenta cuando una persona tiene rasgo de talasemia alfa y Hb CS. Hay presencia de anemia de moderada a grave. Puede necesitarse tratamiento y evitar ciertos medicamentos. Un feto con esta afección debe ser vigilado para detectar signos de anemia grave.

que el bebé no tenga una enfermedad de talasemia alfa. Si está embarazada, se le ofrecerán pruebas prenatales para determinar si su bebé podría tener una enfermedad de talasemia alfa. Un procedimiento, como la amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS), puede diagnosticar enfermedades de talasemia alfa durante el embarazo. Las pruebas prenatales son muy útiles para diseñar los planes de la atención del embarazo y del parto. Algunos padres pueden usar los resultados para considerar si continúan o interrumpen el embarazo.

La prueba de detección de portadores detecta a la mayoría de los portadores del rasgo.

Cualquier persona puede portar un rasgo de hemoglobina, incluso si no tiene antecedentes familiares de afecciones en la sangre. La posibilidad de que su pareja sea portadora de un rasgo depende de su ascendencia u origen étnico.

Realización de la prueba de rasgos de hemoglobina en su pareja

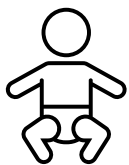
¿Por qué se haría la prueba su pareja?

- Usted quiere saber cuál es la probabilidad de que su bebé tenga una **enfermedad de talasemia alfa**.
- Quiere estar preparada si su bebé está en riesgo de tener **talasemia alfa mayor**. Esto puede incluir intervención materna y fetal.
- Quiere estar preparada si su bebé está en riesgo de una **enfermedad de talasemia alfa** que involucre anemia fetal grave. Esto puede incluir la necesidad de intervención fetal.
- Es posible que considere realizarle pruebas de talasemia alfa al bebé durante el embarazo.

¿Por qué no se haría la prueba su pareja?

- Usted no quiere saber cuál es el riesgo de talasemia alfa mayor durante el embarazo.
- El resultado no cambiaría nada de lo que usted hará durante el embarazo. El monitoreo durante el embarazo y una intervención obstétrica pueden seguir siendo necesarios.

Las pruebas de detección para recién nacidos pueden buscar afecciones en la sangre heredadas.



A todos los bebés se les realizan pruebas de detección de afecciones en la sangre heredadas en los primeros días de vida. Por lo regular, la ATM se diagnostica durante el embarazo. Las pruebas de detección para recién nacidos pueden identificar las enfermedades Hb H y Hb H-CS. Si su bebé tiene cualquiera de estas afecciones, un coordinador de pruebas de detección se comunicará con usted para informarle los resultados. Las pruebas de detección para recién nacidos no identifican a los bebés con los rasgos de talasemia alfa, Hb-CS o a portadores silenciosos.

Límites de las pruebas de detección para recién nacidos:

- Podrían no detectarse otras afecciones en la sangre heredadas en algunos bebés, lo cual es poco habitual.

Talasemia alfa mayor (ATM): los fetos con ATM no tienen ningún gen de globina alfa funcional. Los fetos afectados desarrollan problemas durante el embarazo que normalmente pueden verse mediante un ultrasonido. Una prueba genética puede confirmar esta afección. Si no se le da tratamiento, la ATM puede causar la muerte del feto o del recién nacido, y puede causar problemas maternos graves o incluso la muerte.

El rasgo de talasemia alfa es más común entre las personas con ascendencia china, del sudeste asiático, mediterránea, de Oriente Medio, indígena asiática y africana.

Las personas con estas ascendencias tienen más probabilidades de ser portadoras del rasgo, pero cualquier persona podría ser portadora de un rasgo de hemoglobina. La probabilidad podría ser mayor si hay antecedentes familiares de afecciones de la sangre. Si alguien en la familia tiene una afección en la sangre o un rasgo de hemoglobina, avísele a su proveedor.

Más información sobre las enfermedades de talasemia alfa

La talasemia alfa mayor (ATM) ocurre cuando un bebé hereda el rasgo de talasemia alfa de ambos padres. El bebé no produce nada de hemoglobina normal y por lo regular muere antes del nacimiento debido a insuficiencia cardíaca y acumulación de líquidos (hidropesía). Una persona embarazada también puede desarrollar problemas de salud serios que necesiten una intervención obstétrica para prevenir la muerte de la madre y del feto. Puede proporcionarse tratamiento fetal para ayudar a que los bebés sobrevivan al nacer; sin embargo, si sobreviven, necesitarán transfusiones de sangre y atención médica de por vida.

Enfermedad Hb H: las personas con esta afección heredaron el rasgo de talasemia alfa de un padre y se eliminó un gen alfa del otro padre. Esta afección varía en gravedad, y la anemia puede ser de leve a moderada. Los síntomas comunes pueden incluir cálculos biliares y un aumento en el tamaño del bazo. Los síntomas se tratan con transfusiones de sangre ocasionales. Deben evitarse los medicamentos oxidativos.

Enfermedad Hb H Constant Spring (Enfermedad Hb H-CS): las personas con esta afección heredaron el rasgo de talasemia alfa de un padre y Hb Constant Spring (CS) del otro padre. Los problemas médicos incluyen anemia de moderada a grave, problemas de crecimiento, cálculos biliares y un aumento en el tamaño del bazo. Los problemas médicos se tratan regularmente con transfusiones de sangre. Deben evitarse los medicamentos oxidativos. Los fetos con esta afección deben ser monitoreados para ver el riesgo de presentar hidropesía.